



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол №10 от 21.05.2024 г

Комплект оценочных материалов по дисциплине	Генетические технологии в медицине
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач - педиатр
Форма обучения	очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Г.И. Якубовский	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Крапивникова О.В.	к.б.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры
Лазутина Г.С.	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия
Протокол № 9 от 18.04. 2024 г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 7 от 25.04. 2024г.

1. Паспорт комплекта оценочных материалов

1.1. Комплект оценочных материалов (далее – КОМ) предназначен для оценки планируемых результатов освоения рабочей программы дисциплины Генетические технологии в медицине.

1.2. КОМ включает задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации.

Общее количество заданий и распределение заданий по типам и компетенциям:

Код и наименование компетенции	Количество заданий закрытого типа	Количество заданий открытого типа
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	140	75
ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	140	75
Итого	140	75

1.3 Дополнительные материалы и оборудование для выполнения заданий (при необходимости):

1. Задания всех типов, позволяющие осуществлять оценку всех компетенций, установленных рабочей программой дисциплины
 Генетические технологии в медицине.

Код и наименование компетенции	№ п/п	Задание с инструкцией																												
Задания закрытого типа																														
<p>ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза</p>	1.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между характеристикой генетического кода и ее значением.</p> <p>К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <table border="1" data-bbox="443 515 1308 1082"> <thead> <tr> <th></th> <th>характеристика</th> <th></th> <th>значение</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>Триплетный</td> <td>1</td> <td>одной и той же аминокислоте может соответствовать несколько кодонов</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>универсальный</td> <td>2</td> <td>значащей единицей кода является сочетание трёх нуклеотидов</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>не перекрывающийся</td> <td>3</td> <td>генетический код работает одинаково в организмах разного уровня сложности</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>вырожденный</td> <td>4</td> <td>между триплетами нет знаков препинания, то есть информация считывается непрерывно</td> </tr> </tbody> </table> <p>Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:</p> <table border="1" data-bbox="443 1121 745 1198"> <thead> <tr> <th>А</th> <th>Б</th> <th>В</th> <th>Г</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		характеристика		значение	А	Триплетный	1	одной и той же аминокислоте может соответствовать несколько кодонов	Б	универсальный	2	значащей единицей кода является сочетание трёх нуклеотидов	В	не перекрывающийся	3	генетический код работает одинаково в организмах разного уровня сложности	Г	вырожденный	4	между триплетами нет знаков препинания, то есть информация считывается непрерывно	А	Б	В	Г				
			характеристика		значение																									
А	Триплетный	1	одной и той же аминокислоте может соответствовать несколько кодонов																											
Б	универсальный	2	значащей единицей кода является сочетание трёх нуклеотидов																											
В	не перекрывающийся	3	генетический код работает одинаково в организмах разного уровня сложности																											
Г	вырожденный	4	между триплетами нет знаков препинания, то есть информация считывается непрерывно																											
А	Б	В	Г																											
2.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между плоидностью и количеством хромосом.</p> <p>К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <table border="1" data-bbox="443 1273 1308 1463"> <thead> <tr> <th></th> <th>плоидность</th> <th></th> <th>Количество хромосом</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>гаплоидный</td> <td>1</td> <td>46</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>диплоидный</td> <td>2</td> <td>23</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>триплоидный</td> <td>3</td> <td>69</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		плоидность		Количество хромосом	А	гаплоидный	1	46	Б	диплоидный	2	23	В	триплоидный	3	69													
	плоидность		Количество хромосом																											
А	гаплоидный	1	46																											
Б	диплоидный	2	23																											
В	триплоидный	3	69																											

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

3. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между кариотипом и названием синдрома. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	кариотип		синдром
А	47,XX,+21	1	Синдром Клайнфельтера
Б	45,X	2	Синдром Дауна
В	47,XXY	3	Синдром Патау
Г	47,XY,18	4	Синдром Шершевского-Тернера
Д	47,XX,+13	5	Синдром Эдвардса

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г	Д

4. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом мутации и ее характеристикой. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	мутация		признак
А	делеция	1	Обмен негомолгичными участками хромосом
Б	инверсия	2	Утрата части нуклеотидов
В	транслокация	3	Удвоение части генетического материала
Г	дупликация	4	Разворот последовательности нуклеотидов на 180 градусов

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

5. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом генной мутации и ее характеристикой. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Тип мутации		характеристика
А	Миссенс мутация	1	Замена одного азотистого основания на другое, с

			сохранением нужной аминокислоты
Б	Нонсенс мутация	2	Замена одного азотистого основания на другое, приведшее к замене аминокислоты
В	Со сдвигом рамки считывания	3	Формирование стоп-кодона
Г	Сайленс мутация	4	Выпадение/вставка нуклеотидов не кратная 3.

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

6. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом заболевания и типом мутации. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	синдром		Тип мутации
А	Синдром Кошачьего крика	1	генная
Б	Синдром Эдвардса	2	геномная
В	Синдром Вильсона-Коновалова	3	хромосомная

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

7. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом патологии и заболеванием. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Тип патологии		заболевание
А	Болезнь обмена веществ	1	мукополисахаридоз
Б	Лизосомальная болезнь накопления	2	Спинальная амиотрофия
В	Нервно-мышечное заболевание	3	фенилкетонурия
Г	Заболевание скелета	4	Синдром Марфана
Д	Заболевание	5	ахондроплазия

	соединительной ткани		
--	----------------------	--	--

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г	Д

8. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между названием заболевания типом наследования.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Заболевание		Тип наследование
А	ахондроплазия	1	Аутосомно-рецессивный
Б	фенилкетонурия	2	Аутосомно-доминантный
В	гемофилия	3	X-сцепленный доминантный
Г	фосфат-диабет	4	X-сцепленный рецессивный

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

9. Прочитайте текст и установите соответствие.

Установите соответствие между названием заболевания и типом мутации.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		мутация
А	Синдром Ангельмана	1	митохондриальная
Б	Синдром Лебера	2	экспансия нуклеотидных повторов
В	Хорея Гентингтона	3	нарушение геномного импринтинга

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

10. Прочитайте текст и установите соответствие.

Установите соответствие между заболеванием и пораженным белком.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		белок
А	Миодистрофия Дюшенна-Беккера	1	Коллаген
Б	Синдром Марфана	2	дистрофин
В	Амиотрофия	3	SMN-белок

Верднига-Горффмана

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

11. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и мутантным геном. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		ген
А	фенилкетонурия	1	GALT
Б	муковисцидоз	2	PAH
В	галактоземия	3	CFTR
Г	адреногенитальный синдром	4	CYP21A

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

12. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и мутантным геном. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		ген
А	Спинальная амиотрофия	1	DMD
Б	миодистрофия Дюшена-Беккера	2	FBN1
В	ахондроплазия	3	SMN1
Г	Синдром Марфана	4	FGFR3

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

13. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и мутантным геном. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		ген
А	Гемофилия А	1	HBA
Б	Гемофилия В	2	F8

В	Талассемия	3	F9
Г	Серповидно-клеточная анемия	4	НЬ

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

14. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие инвазивной процедуры и срока беоменности. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	манипуляция		срок
А	хорионбиопсия	1	15-18
Б	плацентоцентез	2	21-22
В	амниоцентез	3	11-14
Г	кордоцентез	4	17-20

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

15. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие инвазивной процедуры и анализируемого материала.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	манипуляция		Клетки
А	хорионбиопсия	1	Клетки синцитиотрофобласта
Б	плацентоцентез	2	Слущенный эпителий плода
В	амниоцентез	3	Клетки трофобласта
Г	кордоцентез	4	Клетки крови плода

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

16. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между методом и его целью. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Метод анализа генома		цель
А	Кариотип	1	Анализ конкретной мутации
Б	ХМА	2	Анализ хромосом
В	ПЦР	3	Анализ структуры гена/генома
Г	Секвенирование	4	Анализ микрохромосомных перестроек

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

17. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между методом и его целью. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Метод анализа генома		цель
А	Таргетное секвенирование	1	Анализ всех белок-кодирующих генов
Б	полноэкзомное	2	Анализ ряда генов одной клинической группы
В	полногеномное	3	Анализ конкретного гена
Г	Клинический экзом	4	Анализ всех генов

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

18. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом генетической профилактики и ее периодом.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	профилактика		период
А	неонатальная	1	Период планирования беременности
Б	пренатальная	2	Период новорожденности
В	преконцепционная	3	Период эмбриона до имплантации в рамках ВРТ

Г	предимплантационная	4	Период беременности
----------	---------------------	----------	---------------------

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

19. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом предимплантационной генетической профилактики и ее целью.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	профилактика		цель
А	ПГД-А	1	На моногенные заболевания
Б	ПГД-М	2	На структурные аномалия хромосом
В	ПГД-СП	3	На количественные аномалии хромосом

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

20. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом хромосомы и видом ее кариограммы.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Тип хромосомы		Внешний вид
А	метацентрическая	1	Плечи одинаковы по размеру
Б	субметацентрическая	2	Длинное плечо и спутники
В	acroцентрическая	3	Короткое и длинное плечо

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

21. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом деления клеток и типом клеток.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Тип хромосомы		Внешний вид
А	митоз	1	Соматические клетки
Б	мейоз	2	Созревающие половые клетки

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б

22. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между клиническим признаком и синдромом. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Клинический признак		синдром
А	Высокий рост мальчика	1	Дауна
Б	Задержка роста девочки	2	Клайнфельтера
В	Расщелина губы и неба	3	Шершевского-Тернера
Г	Поперечная складка ладони	4	Патау

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

23. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между клиническим признаком и синдромом. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Клинический признак		синдром
А	Сухая тонкая кожа, гипотрофия	1	фенилкетонурия
Б	Мышиный запах кожи	2	муковисцидоз
В	Псевдогипертрофия икроножных мышц	3	Синдром Марфана
Г	Повышенная эластичность суставов	4	Миодистрофия Дюшена

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

24. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между патологическим процессом и синдромом. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Патологический процесс		синдром
А	Нарушение обмена	1	мукополисахаридоз

	углеводов		
Б	Нарушение метаболизма глюкозаминогликанов	2	Адреногенитальный синдром
В	Нарушение работы гормонов щитовидной железы	3	гипотиреоз
Г	Нарушение стероидных гормонов	4	галактоземия

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

25. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между уровнем хромосомной аномалии и синдромом.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Клинический признак		синдром
А	Синдром Эдвардса	1	Хромосомная однородительская дисомия
Б	Синдром кошачьего крика	2	геномная
В	Синдром ди-Джорджи	3	Хромосомная делеционная
Г	Синдром Прадера-Вилли	4	микроделеционная

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

26. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между методами пренатального скрининга.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Метод исследования		характеристика
А	УЗИ	1	Неинвазивный метод
Б	Биохимическое исследование	2	НИПТ
В	Исследование ДНК плода в крови матери	3	Лабораторный иммунофлуориметрически

			й метод
Г	Биопсия внезародышевых тканей	4	Инвазивный метод

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

27. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между методом исследования и требованием к забору биоматериала.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	метод		Условия забора
А	кариотип	1	Физиологический раствор
Б	ПЦР, секвенирование	2	Пробирка с гепарином, венозная кровь
В	Генетический анализ из ворсины хориона	3	Капиллярная кровь строго натошак на тестбланк
Г	Пятна высушенной крови	4	Пробирка с ЭДТА, венозная кровь

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

28. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между методом генетической диагностики и его описанием.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	метод		описание
А	Клинико- генеалогический	1	Выявление метаболического дефекта
Б	цитогенетический	2	Выявление дефекта структуры хромосом
В	Молекулярно- генетический	3	Анализ родословной и анамнеза семьи
Г	биохимический	4	Выявление дефекта на уровне структуры гена

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

29. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между генетическим феноменом и его описанием.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	феномен		описание
А	пенетрантность	1	Распределение нормальной и мутантной мтДНК между клетками организма
Б	экспрессивность	2	частота или вероятность проявления аллеля определенного гена
В	антиципация	3	Резкое увеличение количества нуклеотидных повторов при передаче от одного из родителей
Г	гетероплазмия	4	степень проявления аллеля у отдельной особи

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

30. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом поражения плода и сроком гестации.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Тип поражения		Срок гестации
А	эмбриопатия	1	0-14 день
Б	фетопатия	2	Этап формирования половых клеток, стадия зиготы
В	бластопатия	3	15-75 день
Г	гаметопатия	4	После 10 недели

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

31.

Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и основным методом лечения.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	заболевание		лечение
А	фенилкетонурия	1	генотерапия
Б	СМА	2	Ферментозаместительная терапия
В	гипотиреоз	3	диетотерапия
Г	мукополисахаридоз	4	Заместительная гормональная терапия

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

32.

Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом изменчивости и ее признаком.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Вид изменчивости		описание
А	Фенотипическая	1	возникает в результате изменения структуры наследственного материала
Б	Комбинативная	2	ненаследуемые изменения организмов под действием факторов окружающей среды
В	мутационная	3	изменчивость, в основе которой лежит образование рекомбинаций, т. е. таких комбинаций генов, которых не было у родителей

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

33. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом патологии у семьи и рекомендуемым методом обследования.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	клиника		метод
А	МВПР плода в анамнезе, невынашивание	1	ХМА, молекулярно-генетическое тестирование
Б	Планирование беременности, СМА у 1 ребенка	2	ПГД-М
В	Расстройство аутистического спектра у ребенка	3	Кариотипирование супружеской пары

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

34. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между диагнозом и вероятностью наследования заболевания.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	диагноз		вероятность
А	Фенилкетонурия, оба родителя гетерозиготные носители	1	Сыновья 50% больны Дочери 50% носители
Б	Гемофилия, мать носитель (дедушка болен), отец здоров	2	Сыновья 100% здоровы Дочери 100% носители, клинически здоровы
В	Фосфат-диабет. Мать больна, отец здоров	3	50% независимо от пола
Г	Миодистрофия Беккера, отец болен, мать здорова	4	25%

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

35. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между частью гена и его функцией. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Часть гена		функция
А	экзон	1	это нуклеотидная последовательность ДНК, на которой завершается транскрипция гена или оперона
Б	интрон	2	последовательность нуклеотидов ДНК, узнаваемая РНК-полимеразой как стартовая площадка для начала транскрипции
В	терминатор	3	это последовательности мРНК, которые кодируют последовательность аминокислот во время трансляции
Г	промотор	4	это промежуточные последовательности в геноме эукариот между последовательностями экзонов

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

36. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом РНК и ее функцией. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Вид РНК		функция
А	информационная	1	находится в цитоплазме, где вместе с белками образует рибосомы
Б	транспортная	2	передает информацию о структуре белка из ядра клеток, где находится

			ДНК, к рибосомам
В	рибосомная	3	Регуляция синтеза белка
Г	Малые интерферирующие РНК	4	присоединяет к себе аминокислоту и транспортирует ее к месту синтеза белка, к рибосомам

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

37. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом нуклеиновой кислоты и ее строением.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Нуклеиновая кислота		строение
А	ДНК	1	Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований (аденин, гуанин, цитозин, тимин)
Б	РНК	2	Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований аденин, гуанин, цитозин, урацил)

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б

38. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между этапом клеточного деления и его характеристикой.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	этап		характеристика
А	профаза	1	Хромосомы раскручиваются. Вокруг хромосом начинают

			формироваться ядерные оболочки
Б	Анафаза	2	Каждая хромосома, состоящая из двух хроматид, разделяется на две идентичные дочерние хромосомы
В	метафаза	3	В ядре молекулы ДНК укорачиваются и скручиваются, образуя компактные хромосомы
Г	телофаза	4	Хромосомы располагаются на экваторе клетки, образуя метафазную пластинку

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

39.

Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между этапом клеточного деления и его характеристикой.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	этап		характеристика
А	Репликация	1	Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
Б	Трансляция	2	считывание информации путем синтеза информационной РНК
В	Транскрипция	3	процесс самовоспроизведения молекул нуклеиновых кислот, обеспечивающий к опирование генетич. материала и передачу его от поколения к поколению

Г	Сплайсинг	4	механизм, с помощью которого нуклеотидные последовательности информационной РНК переводятся в последовательность аминокислот в молекуле полипептидной цепи
----------	-----------	---	--

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

40. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между молекулярно-генетическим понятием и его значением.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	понятие		характеристика
А	Вектор	1	термостабильная ДНК-зависимая-ДНК-полимераза применяется для проведения полимеразной цепной реакции
Б	FISH-зонд	2	это короткая одноцепочечная нуклеиновая кислота, используемая всеми живыми организмами для инициации синтеза ДНК
В	праймер	3	ДНК-пробы, меченные флюорофорами, которые связываются с комплементарными мишенями в образце.
Г	Taq-полимераза	4	это молекула ДНК (часто плаزمиды или вирус), которая используется в качестве транспортного средства для переноса определённого сегмента ДНК в клетку-хозяина в рамках технологии клонирования или рекомбинантной ДНК

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

41. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между генетическим анализом и используемым прибором.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	анализ		прибор
А	ПЦР	1	Автоматического анализатора
Б	Кариотипирование	2	Микроскопа

В	Анализ РАРР и бетта-ХГЧ	3	Биохимического анализатора
Г	секвенирование	4	Аппарата для вертикального электрофореза

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

42. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом биологической организации и ее функционалом.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Вид организации		значение
А	Геном	1	Совокупность всех экспрессирующихся белок-синтезирующих фрагментов РНК
Б	Транскриптом	2	Совокупность всех продуктов биохимического функционирования организма
В	Протеом	3	Совокупность всех белковых продуктов организма
Г	метаболом	4	Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

43. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом генетического заболеванием и факторами этиологии.

К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Вид заболевания		фактор
А	моногенный	1	Мутации в различных генах
Б	полигенные	2	Сочетание мутаций в различных генах и

			факторов внешней среды
В	мультифакториальные	3	Мутации в одном гене
Г	С нетрадиционным типом наследования	4	Мутации митохондриальной ДНК

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

44. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между структурным элементом хромосомы и ее значением.

К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.

	Структурный элемент		значение
А	теломера	1	Белок-кодирующий генный материал
Б	центромера	2	Концевой фрагмент хроматина, стабилизация концов
В	эухроматин	3	Структурный геномный материал
Г	гетерохроматин	4	Прикрепление нитей веретена деления

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

45. Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов генной инженерии: А) введение рекомбинантной ДНК в клетку реципиент; Б) соединение гена с вектором; В) подбор необходимого вектора; Г) получение синтезируемого гена; Д) отбор и культивация клеток

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.

1	2	3	4	5

46. Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность стадий синтеза белка: А) процессинг; Б) элонгация; В) терминация; Г) транскрипция; Д) инициация

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.

1	2	3	4	5

47.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов обследования беременной женщины: А) направление на УЗИ скрининг II триместра; Б) постановка на учет; В) направление на комбинированный пренатальный скрининг ; Г) акушерский УЗИ скрининг после 30 недель Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p> <table border="1" data-bbox="443 261 826 352"> <tr> <td>1</td> <td>2</td> <td>3</td> <td>4</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	1	2	3	4								
1	2	3	4										
48.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность генетического обследования новорожденных: А) проведение лабораторных просеивающих тестов; Б) при выявленных изменениях ретест и селективный скрининг; В) забор капиллярной крови на бланк на 3 сутки жизни (сухие пятна); Г) консультация семьи, установление диагноза и назначение лечения Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p> <table border="1" data-bbox="443 537 826 628"> <tr> <td>1</td> <td>2</td> <td>3</td> <td>4</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	1	2	3	4								
1	2	3	4										
49.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность стадий диагностического лабораторного поиска при МВПР у ребенка с задержкой развития: А) ХМА; Б) полноэкзомный анализ; В) полногеномный анализ; Г) кариотип Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p> <table border="1" data-bbox="443 777 826 868"> <tr> <td>1</td> <td>2</td> <td>3</td> <td>4</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	1	2	3	4								
1	2	3	4										
50.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность поступления на прием врача генетика: А) подписание согласия на обработку персональных данных; Б) консультация терапевта/педиатра; В) направление к врачу генетику; Г) предварительная запись на прием к врачу генетику; Д) подписание информированного согласия на оказание медицинской помощи врачом-генетиком; Е) консультация врача-генетика Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p> <table border="1" data-bbox="443 1053 1016 1144"> <tr> <td>1</td> <td>2</td> <td>3</td> <td>4</td> <td>5</td> <td>6</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	1	2	3	4	5	6						
1	2	3	4	5	6								
51.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность стадий развития болезни: А) изменение структуры белка; Б) мутация; В) развитие клинической картины; Г) нарушение метаболизма Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p> <table border="1" data-bbox="443 1256 826 1347"> <tr> <td>1</td> <td>2</td> <td>3</td> <td>4</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	1	2	3	4								
1	2	3	4										
52.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность передачи генетической информации: А) РНК; Б) белок; В) ДНК; Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.</p>												

		1	2	3	
53.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность стадий клеточного цикла: А) метефаза; Б) телофаза; В) профаза; Г) анафаза Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3	4	
54.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов полимеразной цепной реакции: А) отжиг праймеров; Б) элонгация; В) денатурация; Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3		
55.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность передачи и реализации генетической информации: А) Транскрипция; Б) Репликация; В) Трансляция; Г) Сплайсинг Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3	4	
56.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов кариотипирования человека: А) анализ хромосом; Б) культивация культуры; В) выдача результатов; Г) забор биоматериала Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3	4	
57.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов медико-генетического консультирования: А) Прогноз потомства; Б) установления диагноза; В) выдача заключения; Г) оценка эффективности лечения Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3	4	
58.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов установки диагноза врачом генетиком: А) построение родословной; Б) установление типа наследования; В) сбор анамнеза; Г) окончательный диагноз; Д) лабораторно-генетическое исследование Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				

		1	2	3	4	5	
59.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность уровней компактизации хроматина: А) уровень петельных доменов; Б) нуклеосомный уровень; В) двойная спираль ДНК; Г) метафазная хромосома; Д) хромонемный уровень; Е) уровень фибрилл Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.						
		1	2	3	4	5	
60.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов скрининговых программ: А) неонатальный; Б) предимплантационный; В) пренатальный; Г) преконцепционный Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.						
		1	2	3	4		

		Задания открытого типа	
ОПК 5; ПК 1	1.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Преконцепционная профилактика наследственных болезней.
	2.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Методы предимплантационной генетической диагностики
	3.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ)
	4.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Пренатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
	5.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Показаниями для проведения ХМА в пренатальной диагностике
	6.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Неонатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
	7.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Опишите генные мутации. Перечислите их виды.
	8.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Клинико-генеалогический метод диагностики.
	9.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Мультифакториальные заболевания и их профилактика.
	10.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Генетический паспорт и его значение в профилактике.
	11.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Персонафицированная терапия сердечно-сосудистых заболеваний
	12.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Генетическое тестирование при расстройствах аутистического спектра.
	13.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ:	Генетические методы диагностики мужского

	бесплодия
14.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Генетические методы диагностики женского бесплодия и невынашивания беременности.
15.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Организационная структура медико-генетической консультации.
16.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Что такое медико-генетическое консультирование?
17.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Каковы цели медико-генетического консультирования?
18.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Каковы методы медико-генетического консультирования?
19.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Показания к медико-генетическому консультированию.
20.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Дайте характеристику этическим принципам медицинской генетики.
21.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Перечислите этические проблемы медицинской генетики.
22.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Что такое генетический риск?
23.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Особенности опроса и учета пациентов с генетической патологией.
24.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Правовые вопросы медицинской генетики. Каковы основные аспекты?
25.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Общие принципы лечения наследственных болезней
26.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Генная терапия. Принцип и примеры применения.
27.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Методы геномного редактирования. CRISPR-CAS
28.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Технологии редактирования генома, их возможности и перспективы применения в медицине.
29.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: CAR-T клеточная терапия.
30.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Сапроптерин для лечения ФКУ
31.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Генотерапия СМА
32.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Аталурен в терапии миодистрофии Дюшенна-Беккера
33.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Онкогенетика. Онкогены и гены супрессоры опухолей.
34.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Таргетная терапия опухолей.
35.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Фармакогенетика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
36.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Классификация форм изменчивости: ненаследственная (фенотипическая, модификационная), комбинативная, мутационная.
37.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Критические периоды развития. Тератогенез.

	38.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Мутагены и тератогены. Классификация.
	39.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Что такое ДНК, РНК? Перечислите виды РНК.
	40.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Генетический код, его свойства.
	41.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Ген. Строение гена. Перечислите виды генов. Интроны и экзоны. Что такое сплайсинг?
	42.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Эпигенетика. Основные механизмы эпигенетики
	43.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Дайте определение понятий: геном, транскриптом и протеом.
	44.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Что такое кариотипирование? Каковы его цели?
	45.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Эухроматин и гетерохроматин. Их биологическое значение.
	46.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Дифференцировка пола человека.
	47.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Молекулярное кариотипирование (ХМА)
	48.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: FISH-метод, его принцип, цели, задачи
	49.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: ПЦР. Принцип метода, назначение
	50.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ: Секвенирование. Принцип метода, назначение.

Задания закрытого типа		
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	1.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Назовите все характеристики генетического кода: А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный Г. Универсальный, специфический, триплетный Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся
	2.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений: А. Аминокислот Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания Д. Сахара (рибозы), аминокислот
ПК-1 Способен проводить	3.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК: А. Водородные связи

обследование детей с целью установления диагноза		Б. Фосфодиэфирные связи В. Полипептидные связи Г. Донорно-акцепторные связи Д. Ионные взаимодействия
	4.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы: А. Парами фосфатов Б. Парами азотистых оснований В. Парами нитратов Г. Фосфатом и сахаром Д. Сахаром и азотистым основанием
	5.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Молекула ДНК представляет собой: А. Одноцепочечную молекулу Б. Двухцепочечную молекулу В. Трилистник Г. Соединение бензольных колец Д. Полипептид
	6.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. В ДНК встречаются комплементарные пары: А. Т-Г и А-Т Б. А-Т и Г-Ц В. Г-Ц и А-Ц Г. А-Ц и Ц-А Д. Ц-А и Т-Г
	7.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Уникальные последовательности ДНК входят в состав: А. Структурных генов Б. Блоков низкокопийных повторов В. Микросателлитных последовательностей Г. Альфа-сателлитных последовательностей Д. Полидромных последовательностей
8.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Нуклеотид состоит из: А. Фосфата и азотистого основания Б. Сахара, фосфата и азотистого основания	

	<p>В. Аминокислоты и азотистого основания Г. Сахара и фосфата Д. Сахара и азотистого основания</p>
9.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате: А. Сплайсинга Б. Репликации В. Транскрипции Г. Трансляции Д. Процессинга</p>
10.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Репликация ДНК - это процесс: А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь Б. Удвоения молекулы РНК В. Удвоения молекулы ДНК Г. Передачи информации с ДНК на РНК Д. Вырезание интронов</p>
11.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Какой фермент участвует в процессе репликации: А. РНК-полимераза Б. ДНК-полимераза В. Нуклеаза Г. Теломераза Д. Фосфоорилаза</p>
12.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Молекула тРНК: А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы Г. Не перемещается за пределы ядра Д. Является записью структуры полипептидной цепи</p>
13.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Молекула рРНК: А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы</p>

	<p>Г. Не перемещается за пределы ядра</p> <p>Д. Является записью структуры полипептидной цепи</p>
14.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет:</p> <p>А. АЦЦ</p> <p>Б. ГУУ</p> <p>В. УУА</p> <p>Г. ЦЦГ</p> <p>Д. УАЦ</p>
15.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:</p> <p>А. Конформацией рибосомных белков</p> <p>Б. Последовательностью нуклеотидов мРНК</p> <p>В. Последовательностью нуклеотидов тРНК</p> <p>Г. Активностью ферментов посттрансляционной модификации</p> <p>Д. Последовательностью нуклеотидов рРНК</p>
16.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Триплет - это:</p> <p>А. Три аминокислоты в полипептидной цепи</p> <p>Б. Кэпирование 5'-конца мРНК</p> <p>В. Три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту</p> <p>Г. Три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте</p> <p>Д. Аномальная трехнитевая структура ДНК</p>
17.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>"Фабриками белка" в клетке являются:</p> <p>А. Рибосомы</p> <p>Б. Митохондрии</p> <p>В. Цитоплазма</p> <p>Г. Пероксисомы</p> <p>Д. Лизосомы</p>
18.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Первичная структура белковой молекулы - это:</p> <p>А. Структура отдельной аминокислоты</p> <p>Б. Порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом</p> <p>В. Пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи</p> <p>Г. Пространственное взаиморасположение полипептидных цепей</p>

	Д. Порядок расположения нуклеотидов в цепи
19.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Процессинг - это:</p> <p>А. Связывание репрессора с белком</p> <p>Б. Удвоение ДНК</p> <p>В. Созревание про-РНК в ядре</p> <p>Г. Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы</p> <p>Д. Связывание транскрипционного фактора с промотором</p>
20.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>В процессе сплайсинга происходит:</p> <p>А. Удвоение ДНК</p> <p>Б. Синтез РНК</p> <p>В. Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта</p> <p>Г. Синтез белка</p> <p>Д. Синтез АТФ</p>
21.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Процесс трансляции осуществляется:</p> <p>А. В ядре клетки</p> <p>Б. В лизосомах</p> <p>В. В рибосомах</p> <p>В цитоплазме</p> <p>Д. На клеточной мембране</p>
22.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>В состав нуклеосом входят:</p> <p>А. ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4</p> <p>Б. ДНК и рибонуклеопротеиды</p> <p>В. РНК и негистоновые белки</p> <p>Г. РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4</p> <p>Д. ДНК и гистоновый белок H1</p>
23.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>На молекулярном уровне теломера состоит из:</p> <p>А. Структурных генов</p> <p>Б. Альфа-сателлитных последовательностей</p> <p>В. Повторяющейся последовательности –ТТАGGG</p> <p>Г. -GC-богатых последовательностей</p> <p>Д. Рассеянных повторов</p>

24.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Теломера - это: А. Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча Б. Участок прикрепления веретена деления В. Участок, играющий главную роль в делении клетки Г. Концевые участки хромосом Д. Участки хромосомных плеч</p>
25.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y: А. Приблизительно одинаково Б. В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y В. В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X Г. В хромосоме Y полностью отсутствуют Д. В хромосоме X полностью отсутствуют.</p>
26.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Для митоза справедливо утверждение: А. В профазе происходит интенсивный синтез РНК Б. На два такта деления клетки приходится один такт репликации ДНК В. В профазе регулярно происходят обмены генетическим материалом между гомологичными хромосомами Г. На один такт деления приходится один такт репликации ДНК</p>
27.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит: А. Репликация хромосом Б. Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами В. Диминуция (потеря определённой части) хроматина Г. Репликация центромерных областей хромосом. Д. Укорочение теломеры</p>
28.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. В метафазе митоза хромосомы: А. Стремительно движутся к полюсам деления клетки Б. Располагаются в экваториальной плоскости клетки В. Образуют две компактные группы в районе полюсов деления Г. Постепенно становятся менее компактными и невидимыми Д. Образуют хиазмы</p>
29.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого:</p>

	<p>А. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм</p> <p>Б. В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам</p> <p>В. Формируются высокодифференцированные ткани</p> <p>Г. Образуются гаметы.</p>
30.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>В интерфазе между 1-м и 2-м делениями мейоза, происходит:</p> <p>А. Репликация хромосом ,</p> <p>Б. Репликация не имеет места</p> <p>В. Происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина</p> <p>Г. Происходит кроссинговер</p> <p>Д. Происходит спирализация хромосом</p>
31.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>В метафазе первого мейотического деления гомологичные хромосомы удерживаются вместе, образуя бивалент, с помощью:</p> <p>А. Центромер, не завершивших репликацию</p> <p>Б. Синаптонемного комплекса</p> <p>В. Особых спиралей ДНК</p> <p>Г. Нуклеосом</p> <p>Д. Хиазм</p>
32.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин:</p> <p>А. Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы</p> <p>Б. Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления</p> <p>В. Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин</p> <p>Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше</p> <p>Д. Нарушением системы репарации ДНК</p>
33.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Первичное нерасхождение хромосом - это:</p> <p>А. Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза</p> <p>Б. Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума</p> <p>В. Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы</p> <p>Г. Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении</p> <p>Д. Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (в 1-м, или во 2-м мейотическом делении)</p>
34.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Для возникновения Робертсоновской транслокации необходимо:</p>

	<p>А. Один хромосомный разрыв Б. Два хромосомных разрыва В. Не менее трёх хромосомных разрывов Г. Хромосомные разрывы не нужны Д. Множественные хромосомные разрывы</p>
35.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются: А. Теломеры Б. Спутники В. Центромеры Г. Спутничные нити Д. Кинетохоры</p>
36.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом А. Профаза Б. Метафаза В. Анафаза Г. Интерфаза Д. Телофаза</p>
37.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови: А. Моноциты Б. Эритроциты В. Нейтрофилы Г. Лимфоциты Д. Мышечные клетки</p>
38.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии: А. Анафазы Б. Метафазы В. Телофазы Г. Интерфазы Д. Профазы</p>
39.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых: А. Хромомеры</p>

	<p>Б. Хроматиды В. Центромеры Г. Центриоли Д. Спутники</p>
40.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Для эухроматина характерны: А. Спирализация в интерфазе Б. Содержание структурных генов В. Интенсивное окрашивание по G-методике Г. Неактивная конформация Д. Большое количество tandemных повторов</p>
41.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется: А. Анеуплоидным Б. Гаплоидным В. Диплоидным Г. Полиплоидным Д. Тетраплоидным</p>
42.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. А. Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь Б. Фрагмент полипептидной цепи В. Альфа-сателлитная последовательность ДНК Г. Повторяющаяся последовательность ДНК Д. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции</p>
43.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. В состав гена, как единицы наследственной информации, входит: А. Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминируют кодон Б. Экзоны В. Интроны Г. Промотор, интроны Д. Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон</p>
44.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Промотор располагается: А. В конце гена Б. В середине гена В. В начале гена</p>

	<p>Г. Сразу после иницирующего кодона Д. Перед терминирующим кодоном</p>
45.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении: А. Белок -> ДНК -> РНК Б. РНК -> ДНК -> белок В. ДНК -> РНК -> белок Г. Белок -> РНК -> ДНК Д. РНК-> белок-> ДНК</p>
46.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Геном человека это: А Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма В. Энергетический аппарат клетки Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке</p>
47.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация</p>
48.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация</p>
49.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. К мультифакториальным заболеваниям относится: А. Лучевая болезнь Б. Брюшной тиф В.СПИД Г. Ишемическая болезнь сердца Д. Цинга</p>
50.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p>

	<p>Пенетрантность при мультифакториальных заболеваниях в параметрах модели простого моногенного наследования:</p> <p>А. Полная (100%) Б. Высокая (80-90%) В. Средняя (60-80%) Г. Ниже средней (порядка 50%) Д. Очень низкая (существенно ниже 50%)</p>
51.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Для болезни Дауна НЕ характерны признаки:</p> <p>А. небольшой рост Б. деформированные уши В. порок сердца Г. монголоидный разрез глаз Д. тазовая почка</p>
52.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме:</p> <p>А. Кошачьего крика Б. Дауна В. Шерешевского-Тернера Г. Трисомии 18 Д. Клайнфельтера</p>
53.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Для болезни Дауна патогномоничны:</p> <p>А. Эпикант Б. Пятна Брушфильда В. Пороки сердца Г. Врожденная катаракта Д. Крыловидные шейные складки</p>
54.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Клинически синдром Клайнфельтера у новорожденных мальчиков проявляется:</p> <p>А. Лимфатическим отеком Б. Гинекомастией В. Расщелиной неба Г. Аномалией наружных гениталий Д. Практически нормальный фенотип</p>
55.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>У женщин с синдромом трисомии-X обычно наблюдают:</p>

	<p>А. Высокий рост Б. Первичную аменорею В. Снижение интеллекта Г. Клетки без телец Барра Д. Пороки сердца</p>
56.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Какой из перечисленных видов анеуплоидии является летальным: А. Полисомия по половым хромосомам Б. Трисомия по половым хромосомам В. Моносомия по аутосомам Г. Трисомия по аутосомам Д. Моносомия по X-хромосоме</p>
57.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Трисомии и моносомии возникают в результате: А. Нарушения оплодотворения Б. Нарушения сегрегации хромосом в митозе или в мейозе В. Нерасхождения сестринских хроматид в анафазе Г. Нерасхождения хромосом при дроблении бластомеров Д. Разрывов в одной или нескольких хромосомах</p>
58.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК: А. Гидролиз ДНК Б. Комплементарность цепей ДНК В. Амплификация Г. Рестрикция Д. Денатурация</p>
59.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Более легкие клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные: А. Мозаицизмом Б. Полиплоидией В. Сбалансированной транслокацией Г. Трисомией Д. Сочетанием нескольких мутаций</p>
60.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Транслокация между двумя акроцентрическими хромосомами называется: А. Нерцепирующая</p>

	<p>Б. Смежная В. Робертсоновская Г. Внутрихромосомная Д. Перичентрическая</p>
61.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Если утрачивается оба теломерных участка одной хромосомы, то воссоединение открытых концов сопровождается образованием: А. Изохромосомы Б. Кольцевой хромосомы В. Реципрокной транслокации Г. Парацентрической инверсии Д. Тандемной дупликации</p>
62.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Для диагностики хромосомных болезней основным методом является: А. Иммунологический Б. Цитогенетический В. Серологический Г. Молекулярно-генетический Д. Биохимический</p>
63.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для: А. Накопления клеток находящихся на стадии метафазы митотического деления Б. Лучшего окрашивания хромосомных препаратов В. Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле Г. Увеличения длины спутничных нитей Д. Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента</p>
64.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется: А. Тетраплоидией Б. Триплоидией В. Генетическим грузом Г. Мозаицизмом Д. Анэуплоидией</p>
65.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет:</p>

	<p>А. 54 часа</p> <p>Б. 48 часов</p> <p>В. 24 часа</p> <p>Г. 72 часа</p> <p>Д. 96 часов</p>
66.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:</p> <p>А. ЭДТА</p> <p>Б. Гепарин</p> <p>В. Цитрат натрия</p> <p>Г. Глютамин</p> <p>Д. Трипсин</p>
67.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Полипloidия - это:</p> <p>А. Уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар</p> <p>Б. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом</p> <p>В. Увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору</p> <p>Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом</p>
68.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Структурная хромосомная перестройка Анеупloidия - это:</p> <p>А. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом</p> <p>Б. Изменение числа хромосом в результате утраты или появления дополнительной одной либо нескольких хромосом</p> <p>В. Увеличение числа гаплоидных наборов хромосом</p> <p>Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом</p> <p>Д. Кольцевая хромосома</p>
69.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Причинами возникновения трисомий являются:</p> <p>А. Точковые мутации</p> <p>Б. Однородительская дисомия</p> <p>В. Отставание хромосом в анафазе</p> <p>Г. Нерасхождение хромосом</p> <p>Д. Интерстициальная делеция</p>
70.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Делеция - это:</p> <p>А. Удвоение теломерных районов хромосомы</p> <p>Б. Обмен участками между негомолгичными хромосомами</p>

	<p>В. Утрата части хромосомы Г. Удвоение части хромосомы Д. Обмен участками между гомологичными хромосомами</p>
71.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Зигота летальна при кариотипе: А. 45,X Б. 47.XX,+22 В. 45,XX,-21 Г. 47.XXУ Д. 46,ХУ</p>
72.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Электрофорез является методом: А. Определения нуклеотидов в последовательности ДНК Б. Разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока В. Определения количества вирусных частиц Г. Определения активности ферментов в исследовании кариотипа</p>
73.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. ПЦР применяется в медицине для: А. Определения концентрации белков в сыворотке Б. Исследования хромосом В. Определения мозаичного хромосомного клона Г. Определения скорости оседания эритроцитов Д. Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям</p>
74.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. ПЦР используют для: А. Изучения хромосомных поломок Б. Исследования хромосомного бэндинга В. Определения мутаций в генах Г. Измерения активности ферментов Д. Биохимического скрининга беременных</p>
75.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. Секвенирование применяется в медицине для: А. Определения концентрации белков в сыворотке Б. Исследования хромосом В. Определения мозаичного хромосомного клона Г. Определения скорости оседания эритроцитов</p>

	Д. Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям
76.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>ПЦР стала возможной благодаря открытию:</p> <p>А. РНК-полимеразы Б. ДНК-полимеразы В. Термостабильной ДНК-полимеразы Г. Теломеразы Д. Рестриктазы EcoRI</p>
77.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Праймеры это:</p> <p>А. Меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме Б. Фрагменты ДНК длиной 500-1000 нуклеотидов В. Короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК Г. Фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему для размножения Д. Короткие полипептиды</p>
78.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Секвенирование ДНК-это:</p> <p>А. Рестрикционное картирование ДНК Б. Гидролиз ДНК с помощью рестриктаз В. Позиционное клонирование ДНК Г. Определение последовательности ДНК нуклеотидов Д. Выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке</p>
79.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>Секвенирование ДНК осуществляется с помощью</p> <p>А. Автоматического анализатора - секвенатора Б. Микроскопа В. ПЦР в реальном времени Г. Аппарата для вертикального электрофореза Д. Биохимического анализатора</p>
80.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.</p> <p>При взятии венозной крови для ПЦР и секвенирования в качестве антикоагулянта используют:</p> <p>А. ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин</p>

		Задания открытого типа
		Прочитайте (ситуационную) задачу и каждое задание к ней, дайте развернутый ответ с решением
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	1.	Кариотип ребёнка: 46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21. Объясните результат, диагноз. Ваши действия.
	2.	Кариотип ребёнка с МВПР: 46,XX,r(18)(p11.2q22.3) Объясните результат, Ваши действия.
	3.	Кариотип новорожденного ребёнка с МВПР: 46,XY,del(15)(p15.1) Объясните результат, название синдрома? Ваши действия.
	4.	Кариотип консультируемой девочки 12 лет с задержкой роста: mos 45,X[12]/47,XXX[6]/46,XX[3] Объясните результат, диагноз. Ваши действия
	5.	Кариотип консультируемой женщины с привычным невынашиванием: 46,XX,t(10;13)(p15.3;q21.33). Объясните результат, Ваши действия.
	6.	Кариотип супруга в бесплодном браке: 46,XY,inv(6)(p13q21) Объясните результат, Ваши действия.
	7.	Объясните запись молекулярного кариотипа: arr[hg19] 22q11.21(18645354_21465750)x1. Какова клиническая картина данного синдрома?
ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	8.	Мальчик с ожирением и задержкой развития. Молекулярно-цитогенетический анализ проведен на лимфоцитах периферической крови пациента с использованием локус-специфических ДНК-зондов. Результат: FISH-исследование , nuc.ish 15q11-q13(SNRPN; GABRB3)*2. Заключение: наличие делеции g11-13 хромосомы 15 не подтверждено. Проведен анализ аллельного метилирования промоторной области гена SNRPN методом метилспецифической ПЦР. Результат: отсутствие неметилированного аллеля. Какому диагнозу соответствует данное заключение? Каковы молекулярные механизмы развития заболевания?
	9.	Мужчина, страдающий бесплодием и нарушением сперматогенеза. 46,XX,ish der(X)t(X;Y)(p22.3;p11.3)(SRY+) Объясните результат, Ваши действия.
	10.	Вы заподозрили у мальчика 2-х лет спинальную амиотрофию. Какое молекулярно-генетическое исследование подтвердит Ваш диагноз, какой метод используется. Требуется ли дополнительные исследования перед началом терапии, в каких случаях.
	11.	В результате молекулярно-генетического исследования гена <i>PAH</i> на наличие частых мутаций обнаружен вариант нуклеотидной последовательности: NM_000277.3(PAH):c.1222C>T(p.Arg408Trp) в гомозиготном состоянии. Объясните результат, Ваши действия
	12.	У Вас на приеме мать с дочерью 10 лет, страдающей фенилкетонурией. Диагноз у ребёнка подтверждён

	молекулярногенетическими методами: в гене PAH обнаружены две мутации с.1222C>T(p.Arg408Trp) и с.838G>A (p.Glu280Lys) в компаундгетерозиготном состоянии. Мать ребёнка настаивает на полной отмене диетотерапии и лечении сапроптерином, но генетик считает это недопустимым. Проведите беседу с матерью пациентки, приведите аргументы																								
13.	<p>Дайте интерпретацию анализа полиморфизмов у пациента с атопическим дерматитом. Опишите значение патологических вариантов. Дайте рекомендации по профилактике.</p> <table border="1"> <tr><td>1</td><td>IL1F2: _511_C>T</td><td>C/C</td></tr> <tr><td>2</td><td>BSF-1: _590_C>T</td><td>C/T</td></tr> <tr><td>3</td><td>IL4RA: _1902_A>G</td><td>A/A</td></tr> <tr><td>4</td><td>IL10: _592_A>C</td><td>A/A</td></tr> <tr><td>5</td><td>IL10: _1082_A>G</td><td>A/A</td></tr> <tr><td>6</td><td>HLA B27</td><td>-</td></tr> <tr><td>7</td><td>HLA-C *0602</td><td>+</td></tr> <tr><td>8</td><td>HLA-DRB1 *01, *07, *15</td><td>-</td></tr> </table>	1	IL1F2: _511_C>T	C/C	2	BSF-1: _590_C>T	C/T	3	IL4RA: _1902_A>G	A/A	4	IL10: _592_A>C	A/A	5	IL10: _1082_A>G	A/A	6	HLA B27	-	7	HLA-C *0602	+	8	HLA-DRB1 *01, *07, *15	-
1	IL1F2: _511_C>T	C/C																							
2	BSF-1: _590_C>T	C/T																							
3	IL4RA: _1902_A>G	A/A																							
4	IL10: _592_A>C	A/A																							
5	IL10: _1082_A>G	A/A																							
6	HLA B27	-																							
7	HLA-C *0602	+																							
8	HLA-DRB1 *01, *07, *15	-																							
14.	<p>Дайте интерпретацию анализа супружеской пары на совместимость. Оцените вероятность прерывания беременности по иммунологическим причинам.</p> <table border="1"> <tr><td>Супруга</td><td>Лocus HLA-DQA1</td><td>0102; 0103</td></tr> <tr><td></td><td>Лocus HLA-DQB1</td><td>0301; 0602-8</td></tr> <tr><td></td><td>Лocus HLA-DRB1</td><td>13; 15</td></tr> <tr><td>Супруг</td><td>Лocus HLA-DQA1</td><td>0101; 0103</td></tr> <tr><td></td><td>Лocus HLA-DQB1</td><td>0501; 0602-8</td></tr> <tr><td></td><td>Лocus HLA-DRB1</td><td>10; 13</td></tr> </table>	Супруга	Лocus HLA-DQA1	0102; 0103		Лocus HLA-DQB1	0301; 0602-8		Лocus HLA-DRB1	13; 15	Супруг	Лocus HLA-DQA1	0101; 0103		Лocus HLA-DQB1	0501; 0602-8		Лocus HLA-DRB1	10; 13						
Супруга	Лocus HLA-DQA1	0102; 0103																							
	Лocus HLA-DQB1	0301; 0602-8																							
	Лocus HLA-DRB1	13; 15																							
Супруг	Лocus HLA-DQA1	0101; 0103																							
	Лocus HLA-DQB1	0501; 0602-8																							
	Лocus HLA-DRB1	10; 13																							
15.	<p>Дайте интерпретацию анализа полиморфизмов, ассоциированных с развитием артериальной гипертензии. Поясните значение патогенных вариантов. Дайте рекомендации по профилактике.</p> <table border="1"> <tr><td>1</td><td>ADD1: _1378_G>T</td><td>G/G</td></tr> <tr><td>2</td><td>AGT: _704_T>C</td><td>C/C</td></tr> <tr><td>3</td><td>AGT: _521_C>T</td><td>C/C</td></tr> <tr><td>4</td><td>AGTR1: _1166_A>C</td><td>A/A</td></tr> <tr><td>5</td><td>AGTR1: _1675_G>A</td><td>G/G</td></tr> <tr><td>6</td><td>CYP11B2: _-344_C>T</td><td>C/C</td></tr> <tr><td>7</td><td>GNB3: _825_C>T</td><td>T/T</td></tr> <tr><td>8</td><td>NOS3: _-786_T>C</td><td>T/C</td></tr> </table>	1	ADD1: _1378_G>T	G/G	2	AGT: _704_T>C	C/C	3	AGT: _521_C>T	C/C	4	AGTR1: _1166_A>C	A/A	5	AGTR1: _1675_G>A	G/G	6	CYP11B2: _-344_C>T	C/C	7	GNB3: _825_C>T	T/T	8	NOS3: _-786_T>C	T/C
1	ADD1: _1378_G>T	G/G																							
2	AGT: _704_T>C	C/C																							
3	AGT: _521_C>T	C/C																							
4	AGTR1: _1166_A>C	A/A																							
5	AGTR1: _1675_G>A	G/G																							
6	CYP11B2: _-344_C>T	C/C																							
7	GNB3: _825_C>T	T/T																							
8	NOS3: _-786_T>C	T/C																							
16.	<p>Женщина планирует принимать оральные контрацептивы. Оцените анализ полиморфизмов свертывающей системы крови, дайте рекомендации по профилактике тромбозов.</p> <table border="1"> <tr><td>1</td><td>F2: _20210_G>A</td><td>G/G</td></tr> </table>	1	F2: _20210_G>A	G/G																					
1	F2: _20210_G>A	G/G																							

			2	F5: _16916_G>A	G/A																								
			3	F7: _10976_G>A	G/G																								
			4	F13: _103(163)_G>T	G/G																								
			5	FGB: _-455_G>A	G/G																								
			6	ITGA2: _807_C>T	C/C																								
			7	ITGB2: _1565_T>C	T/T																								
			8	PAI-1: _-675_5G>4G	4G/4G																								
17.	<p>Оцените вероятность бесплодия у мужчины. (N – норма, m - мутация). Объясните механизм патологического процесса и функцию мутантного гена. Оцените тяжесть мутации и возможность получения нормальных сперматозоидов для процедуры ЭКО.</p> <table border="1"> <tbody> <tr> <td>1</td> <td>AZFa</td> <td>N</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>AZFb</td> <td>N</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>AZFc</td> <td>Del b2/b4</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>CFTR: _F508del</td> <td>N/N</td> </tr> </tbody> </table>					1	AZFa	N	2	AZFb	N	3	AZFc	Del b2/b4	4	CFTR: _F508del	N/N												
1	AZFa	N																											
2	AZFb	N																											
3	AZFc	Del b2/b4																											
4	CFTR: _F508del	N/N																											
18.	<p>Дайте интерпретацию анализа полиморфизмов, ассоциированных с нарушением обмена фолатов при планировании беременности. Опишите молекулярный механизм и значение патологических полиморфизмов. Дайте рекомендации по профилактике.</p> <table border="1"> <tbody> <tr> <td>1</td> <td>MTHFR: _677_C>T</td> <td>C/C</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>MTHFR: _1298_A>C</td> <td>A/C</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>MTR: _2756_A>G</td> <td>A/A</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>MTRR: _66_A>G</td> <td>A/G</td> </tr> </tbody> </table>					1	MTHFR: _677_C>T	C/C	2	MTHFR: _1298_A>C	A/C	3	MTR: _2756_A>G	A/A	4	MTRR: _66_A>G	A/G												
1	MTHFR: _677_C>T	C/C																											
2	MTHFR: _1298_A>C	A/C																											
3	MTR: _2756_A>G	A/A																											
4	MTRR: _66_A>G	A/G																											
19.	<p>Дайте интерпретацию анализа полиморфизмов, ассоциированных с нарушением свертывания крови при планировании беременности. Опишите молекулярный механизм и значение патологических полиморфизмов. Дайте рекомендации по профилактике.</p> <table border="1"> <tbody> <tr> <td>1</td> <td>F2: _20210_G>A</td> <td>A/A</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>F5: _1691_G>A</td> <td>G/G</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>F7: _10976_G>A</td> <td>G/G</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>F13: _103(163)_G>T</td> <td>G/G</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>FGB: _-455_G>A</td> <td>G/G</td> </tr> <tr> <td>6</td> <td>ITGA2: _807_C>T</td> <td>T/T</td> </tr> <tr> <td>7</td> <td>ITGB2: _1565_T>C</td> <td>T/T</td> </tr> <tr> <td>8</td> <td>PAI-1: _-675_5G>4G</td> <td>5G/5G</td> </tr> </tbody> </table>					1	F2: _20210_G>A	A/A	2	F5: _1691_G>A	G/G	3	F7: _10976_G>A	G/G	4	F13: _103(163)_G>T	G/G	5	FGB: _-455_G>A	G/G	6	ITGA2: _807_C>T	T/T	7	ITGB2: _1565_T>C	T/T	8	PAI-1: _-675_5G>4G	5G/5G
1	F2: _20210_G>A	A/A																											
2	F5: _1691_G>A	G/G																											
3	F7: _10976_G>A	G/G																											
4	F13: _103(163)_G>T	G/G																											
5	FGB: _-455_G>A	G/G																											
6	ITGA2: _807_C>T	T/T																											
7	ITGB2: _1565_T>C	T/T																											
8	PAI-1: _-675_5G>4G	5G/5G																											
20.	<p>Дайте интерпретацию анализа полиморфизмов, оцените риск развития инфаркта миокарда. Поясните значение патогенных вариантов. Дайте рекомендации по профилактике.</p>																												

			1	F2: _20210_G>A	G/G																								
			2	F5: _1691_G>A	G/G																								
			3	F7: _10976_G>A	G/A																								
			4	F13: _103(163)_G>T	G/G																								
			5	FGB: _-455_G>A	A/A																								
			6	ITGA2: _807_C>T	C/C																								
			7	ITGB3: _1565_T>C	T/C																								
			8	PAI-1: _-675_5G>4G	4G/4G																								
21.	<p>Дайте интерпретацию анализа мутаций в гене BRCA. Опишите значение патологических вариантов. Дайте рекомендации по профилактике.</p> <table border="1"> <tr> <td>1</td> <td>BRCA1:185delAG</td> <td>Ins/Ins</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>BRCA1:4153delA</td> <td>Ins/Ins</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>BRCA1:5382insC</td> <td>Del/Del</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>BRCA1:3819delGTAAA</td> <td>Ins/Ins</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>BRCA1:3875delGTCT</td> <td>Inc/Del</td> </tr> <tr> <td>6</td> <td>BRCA1:300 T>C (Cys61Gly)</td> <td>T/T</td> </tr> <tr> <td>7</td> <td>BRCA1:2080delA</td> <td>Ins/Ins</td> </tr> <tr> <td>8</td> <td>BRCA2:6174delT</td> <td>Ins/Ins</td> </tr> </table>					1	BRCA1:185delAG	Ins/Ins	2	BRCA1:4153delA	Ins/Ins	3	BRCA1:5382insC	Del/Del	4	BRCA1:3819delGTAAA	Ins/Ins	5	BRCA1:3875delGTCT	Inc/Del	6	BRCA1:300 T>C (Cys61Gly)	T/T	7	BRCA1:2080delA	Ins/Ins	8	BRCA2:6174delT	Ins/Ins
1	BRCA1:185delAG	Ins/Ins																											
2	BRCA1:4153delA	Ins/Ins																											
3	BRCA1:5382insC	Del/Del																											
4	BRCA1:3819delGTAAA	Ins/Ins																											
5	BRCA1:3875delGTCT	Inc/Del																											
6	BRCA1:300 T>C (Cys61Gly)	T/T																											
7	BRCA1:2080delA	Ins/Ins																											
8	BRCA2:6174delT	Ins/Ins																											
22.	<p>На профилактическом осмотре у женщины 49 лет обнаружили узловое образование в правой молочной железы. Соматическое состояние пациентки хорошее, сопутствующая патология отсутствует. Анамнез отягощен: мама женщины умерла в возрасте 58 лет от рака молочной железы.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Предположительный диагноз 2. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза? 3. Зачем необходимо определять <i>HER2</i> статус? 4. Является ли этот случай наследственным? Какие гены ответственны за развитие наследственного рака молочной железы? Какова их функция? 5. В каком органе у данной пациентки может еще быть повышен риск развития опухоли? Какие гены ответственны за этот процесс? 																												
23.	<p>В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 38 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,214 МоМ, свободный β-ХГЧ – 4,168 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода женского пола.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) К какой группе риска относится пациентка? 2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели? 3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза? 4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести? 5) Предполагаемый кариотип плода? 																												

24.	<p>В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 42 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,315 МоМ, свободный β-ХГЧ – 0,522 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода мужского пола. Выявлены пороки развития плода: расщелина губы и неба, полидактилия.</p> <ol style="list-style-type: none">1) К какой группе риска относится пациентка?2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?5) Предполагаемый кариотип плода?
25.	<p>В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 33 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,472 МоМ, свободный β-ХГЧ – 0,645 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода женского пола. Диагностированы грубые аномалии конечностей, флексорное положение кистей и стоп, гидронефроз почек плода.</p> <ol style="list-style-type: none">1) К какой группе риска относится пациентка?2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?5) Предполагаемый кариотип плода?