



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 20.05.2025 г.

Комплект оценочных материалов по дисциплине	«ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
Квалификация	Медицинский лабораторный техник
Форма обучения	очная

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

ФИО	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Черданцева Т.М.	д-р мед. наук, проф.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Шумская Е.И.		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ФИО	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Баковецкая О.В.	д-р мед. наук, проф.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой биологии
Короткова Н.В.	канд. мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры биологической химии

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки

Протокол № 9 от 21.04. 2025 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 5 от 24.04.2025г.

1. Паспорт комплекта оценочных материалов

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

Генетика человека с основами медицинской генетики.

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
ПК 1.1	60	45
ПК 2.1	60	45
ОК 01	60	45
ОК 02	60	45
ОК 03	60	45
ОК 04	60	45
ОК 05	60	45
ОК 06	60	45
ОК 07	60	45
ОК 08	60	45
ОК 09	60	45
Итого	60	45

2. Задания всех типов, позволяющие осуществлять оценку всех компетенций, установленных рабочей программой дисциплины

Генетика человека с основами медицинской генетики.

Код и наименование компетенции	№ п/п	Задание с инструкцией																				
		Задания закрытого типа																				
ПК 1.1; ОК 01 – 09;	1.	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.																				
		<table><tr><td></td><td>заболевание</td><td></td><td>ген</td></tr><tr><td>А</td><td>фенилкетонурия</td><td>1</td><td>GALT</td></tr><tr><td>Б</td><td>муковисцидоз</td><td>2</td><td>PAH</td></tr><tr><td>В</td><td>галактоземия</td><td>3</td><td>CFTR</td></tr><tr><td>Г</td><td>адреногенитальный синдром</td><td>4</td><td>CYP21A</td></tr></table>		заболевание		ген	А	фенилкетонурия	1	GALT	Б	муковисцидоз	2	PAH	В	галактоземия	3	CFTR	Г	адреногенитальный синдром	4	CYP21A
			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:																					
	<table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г																	
	А	Б	В	Г																		
2.	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.																					
	<table><tr><td></td><td>заболевание</td><td></td><td>ген</td></tr><tr><td>А</td><td>Спинальная амиотрофия</td><td>1</td><td>DMD</td></tr><tr><td>Б</td><td>миодистрофия Дюшена-Беккера</td><td>2</td><td>FBN1</td></tr><tr><td>В</td><td>ахондроплазия</td><td>3</td><td>SMN1</td></tr></table>		заболевание		ген	А	Спинальная амиотрофия	1	DMD	Б	миодистрофия Дюшена-Беккера	2	FBN1	В	ахондроплазия	3	SMN1					
		заболевание		ген																		
	А	Спинальная амиотрофия	1	DMD																		
Б	миодистрофия Дюшена-Беккера	2	FBN1																			
В	ахондроплазия	3	SMN1																			

	<table border="1"> <tr> <td>Г</td> <td>Синдром Марфана</td> <td>4</td> <td>FGFR3</td> </tr> </table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	Г	Синдром Марфана	4	FGFR3	А	Б	В	Г																				
Г	Синдром Марфана	4	FGFR3																										
А	Б	В	Г																										
3.	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. <table border="1"> <tr> <td></td> <td>заболевание</td> <td></td> <td>ген</td> </tr> <tr> <td>А</td> <td>Гемофилия А</td> <td>1</td> <td>НВА</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>Гемофилия В</td> <td>2</td> <td>F8</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>Талассемия</td> <td>3</td> <td>F9</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>Серповидно-клеточная анемия</td> <td>4</td> <td>НЬ</td> </tr> </table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>		заболевание		ген	А	Гемофилия А	1	НВА	Б	Гемофилия В	2	F8	В	Талассемия	3	F9	Г	Серповидно-клеточная анемия	4	НЬ	А	Б	В	Г				
	заболевание		ген																										
А	Гемофилия А	1	НВА																										
Б	Гемофилия В	2	F8																										
В	Талассемия	3	F9																										
Г	Серповидно-клеточная анемия	4	НЬ																										
А	Б	В	Г																										
4.	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. <table border="1"> <tr> <td></td> <td>манипуляция</td> <td></td> <td>срок</td> </tr> <tr> <td>А</td> <td>хорионбиопсия</td> <td>1</td> <td>15-18</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>плацентоцентез</td> <td>2</td> <td>21-22</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>амниоцентез</td> <td>3</td> <td>11-14</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>кордоцентез</td> <td>4</td> <td>17-20</td> </tr> </table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>		манипуляция		срок	А	хорионбиопсия	1	15-18	Б	плацентоцентез	2	21-22	В	амниоцентез	3	11-14	Г	кордоцентез	4	17-20	А	Б	В	Г				
	манипуляция		срок																										
А	хорионбиопсия	1	15-18																										
Б	плацентоцентез	2	21-22																										
В	амниоцентез	3	11-14																										
Г	кордоцентез	4	17-20																										
А	Б	В	Г																										
5.	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. <table><tr><td></td><td>манипуляция</td><td></td><td>Клетки</td></tr><tr><td>А</td><td>хорионбиопсия</td><td>1</td><td>Клетки синцитиотрофобласта</td></tr><tr><td>Б</td><td>плацентоцентез</td><td>2</td><td>Слущенный эпителий плода</td></tr><tr><td>В</td><td>амниоцентез</td><td>3</td><td>Клетки трофобласта</td></tr><tr><td>Г</td><td>кордоцентез</td><td>4</td><td>Клетки крови плода</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>		манипуляция		Клетки	А	хорионбиопсия	1	Клетки синцитиотрофобласта	Б	плацентоцентез	2	Слущенный эпителий плода	В	амниоцентез	3	Клетки трофобласта	Г	кордоцентез	4	Клетки крови плода	А	Б	В	Г				
	манипуляция		Клетки																										
А	хорионбиопсия	1	Клетки синцитиотрофобласта																										
Б	плацентоцентез	2	Слущенный эпителий плода																										
В	амниоцентез	3	Клетки трофобласта																										
Г	кордоцентез	4	Клетки крови плода																										
А	Б	В	Г																										
6.	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. <table><tr><td></td><td>Метод анализа генома</td><td></td><td>цель</td></tr><tr><td>А</td><td>Кариотип</td><td>1</td><td>Анализ конкретной мутации</td></tr><tr><td>Б</td><td>ХМА</td><td>2</td><td>Анализ хромосом</td></tr><tr><td>В</td><td>ПЦР</td><td>3</td><td>Анализ структуры гена/генома</td></tr><tr><td>Г</td><td>Секвенирование</td><td>4</td><td>Анализ микрохромосомных перестроек</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>		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	А	Б	В	Г				
	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																										
А	Б	В	Г																										
7.	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. <table><tr><td></td><td>Метод анализа генома</td><td></td><td>цель</td></tr></table>		Метод анализа генома		цель																								
	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:			
	8.	А	Б	В	Г
		Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом генетической профилактики и ее периодом. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.			
			профилактика		период
		А	неонатальная	1	Период планирования беременности
	9.	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
		Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом предимплантационной генетической профилактики и ее целью. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.			
			профилактика		цель
		А	ПГД-А	1	На моногенные

			заболевания
Б	ПГД-М	2	На структурные аномалии хромосом
В	ПГД-СП	3	На количественные аномалии хромосом

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

10. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом хромосомы и видом ее кариограммы.
К каждой позиции, данном 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

11. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом деления клеток и типом клеток.
К каждой позиции, данном 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

	12.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между клиническим признаком и синдромом. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. <table><tr><td></td><td>Клинический признак</td><td></td><td colspan="2">синдром</td></tr><tr><td>А</td><td>Высокий рост мальчика</td><td>1</td><td colspan="2">Дауна</td></tr><tr><td>Б</td><td>Задержка роста девочки</td><td>2</td><td colspan="2">Клайнфельтера</td></tr><tr><td>В</td><td>Расщелина губы и неба</td><td>3</td><td colspan="2">Шершевского-Тернера</td></tr><tr><td>Г</td><td>Поперечная складка ладони</td><td>4</td><td colspan="2">Патау</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>					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		А	Б	В	Г				
		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																																		
	А	Б	В	Г																																		
	13.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между клиническим признаком и синдромом. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. <table><tr><td></td><td>Клинический признак</td><td></td><td colspan="2">синдром</td></tr><tr><td>А</td><td>Сухая тонкая кожа, гипотрофия</td><td>1</td><td colspan="2">фенилкетонурия</td></tr><tr><td>Б</td><td>Мышиный запах кожи</td><td>2</td><td colspan="2">муковисцидоз</td></tr><tr><td>В</td><td>Псевдогипертрофия икроножных мышц</td><td>3</td><td colspan="2">Синдром Марфана</td></tr><tr><td>Г</td><td>Повышенная эластичность суставов</td><td>4</td><td colspan="2">Миодистрофия Дюшена</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:					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									
		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																																			

		А	Б	В	Г	
14.	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 углеводов	1	мукополисахаридоз		
	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	
	15.	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	2	геномная		

	крика		
В	Синдром ди-Джорджи	3	Хромосомная делеционная
Г	Синдром Прадера-Вилли	4	микроделеционная

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

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

К каждой позиции, данном 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 иммунофлуориметрический метод
Г	Биопсия внезародышевых тканей	4	Инвазивный метод

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

17. 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,	2	Пробирка с гепарином,

			секвенирование		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
	18.	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
	19.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между генетическим феноменом и его описанием. К каждой позиции, данном 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
20.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом поражения плода и сроком гестации. К каждой позиции, данном 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
21.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и основным				

методом лечения.

К каждой позиции, данном 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

22.

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

К каждой позиции, данном 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
23.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом патологии у семьи и рекомендуемым методом обследования. К каждой позиции, данном 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
24.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между диагнозом и вероятностью наследования заболевания. К каждой позиции, данном 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	2	Сыновья 100% здоровы Дочери 100% носители,

			болен), отец здоров		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
25.	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
26.	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
27.	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.				
	1	2	3	4	
28.	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. <table><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														
	29.	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. <table><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														
	30.	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. <table><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												
ПК 2.1; ОК 01 – 09;	31.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между характеристикой генетического кода и ее значением. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.															
			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	
	Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:				
	А	Б	В	Г	
32.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между плоидностью и количеством хромосом. К каждой позиции, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.				
		плоидность		Количество хромосом	
	А	гаплоидный	1	46	
	Б	диплоидный	2	23	
	В	триплоидный	3	69	
	Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:				
	А	Б	В		
33.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между кариотипом и названием синдрома. К каждой позиции, данном 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:				

		<table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td><td>Д</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г	Д																							
А	Б	В	Г	Д																										
34.	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. <table><tr><td></td><td>мутация</td><td></td><td>признак</td></tr><tr><td>А</td><td>делеция</td><td>1</td><td>Обмен негомологичными участками хромосом</td></tr><tr><td>Б</td><td>инверсия</td><td>2</td><td>Утрата части нуклеотидов</td></tr><tr><td>В</td><td>транслокация</td><td>3</td><td>Удвоение части генетического материала</td></tr><tr><td>Г</td><td>дупликация</td><td>4</td><td>Разворот последовательности нуклеотидов на 180 градусов</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>		мутация		признак	А	делеция	1	Обмен негомологичными участками хромосом	Б	инверсия	2	Утрата части нуклеотидов	В	транслокация	3	Удвоение части генетического материала	Г	дупликация	4	Разворот последовательности нуклеотидов на 180 градусов	А	Б	В	Г					
	мутация		признак																											
А	делеция	1	Обмен негомологичными участками хромосом																											
Б	инверсия	2	Утрата части нуклеотидов																											
В	транслокация	3	Удвоение части генетического материала																											
Г	дупликация	4	Разворот последовательности нуклеотидов на 180 градусов																											
А	Б	В	Г																											
35.	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. <table><tr><td></td><td>Тип мутации</td><td></td><td>характеристика</td></tr><tr><td>А</td><td>Миссенс мутация</td><td>1</td><td>Замена одного азотистого основания на другое, с сохранением нужной аминокислоты</td></tr><tr><td>Б</td><td>Нонсенс мутация</td><td>2</td><td>Замена одного азотистого основания на другое, приведшее к замене аминокислоты</td></tr><tr><td>В</td><td>Со сдвигом рамки</td><td>3</td><td>Формирование стоп-</td></tr></table>		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	3	Формирование стоп-													
	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	3	Формирование стоп-																											

			считывания		кодона
		Г	Сайленс мутация	4	Выпадение/вставка нуклеотидов не кратная 3.
		Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:			
		А	Б	В	Г
36.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом заболевания и типом мутации. К каждой позиции, данном 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:			
37.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между типом патологии и заболеванием. К каждой позиции, данном 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	фенилкетурия
		Г	Заболевание скелета	4	Синдром Марфана
		Д	Заболевание соединительной	5	ахондроплазия

			ткани																														
	Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:																																
	А	Б	В	Г	Д																												
38.	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. <table border="1"><tr><td></td><td>Заболевание</td><td></td><td>Тип наследование</td></tr><tr><td>А</td><td>ахондроплазия</td><td>1</td><td>Аутосомно-рецессивный</td></tr><tr><td>Б</td><td>фенилкетонурия</td><td>2</td><td>Аутосомно-доминантный</td></tr><tr><td>В</td><td>гемофилия</td><td>3</td><td>Х-сцепленный доминантный</td></tr><tr><td>Г</td><td>фосфат-диабет</td><td>4</td><td>Х-сцепленный рецессивный</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1"><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>						Заболевание		Тип наследование	А	ахондроплазия	1	Аутосомно-рецессивный	Б	фенилкетонурия	2	Аутосомно-доминантный	В	гемофилия	3	Х-сцепленный доминантный	Г	фосфат-диабет	4	Х-сцепленный рецессивный	А	Б	В	Г				
	Заболевание		Тип наследование																														
А	ахондроплазия	1	Аутосомно-рецессивный																														
Б	фенилкетонурия	2	Аутосомно-доминантный																														
В	гемофилия	3	Х-сцепленный доминантный																														
Г	фосфат-диабет	4	Х-сцепленный рецессивный																														
А	Б	В	Г																														
39.	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. <table border="1"><tr><td></td><td>заболевание</td><td></td><td>мутация</td></tr><tr><td>А</td><td>Синдром Ангельмана</td><td>1</td><td>митохондриальная</td></tr><tr><td>Б</td><td>Синдром Лебера</td><td>2</td><td>экспансия нуклеотидных повторов</td></tr><tr><td>В</td><td>Хорея Гентингтона</td><td>3</td><td>нарушение геномного импринтинга</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1"><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td></tr></table>						заболевание		мутация	А	Синдром Ангельмана	1	митохондриальная	Б	Синдром Лебера	2	экспансия нуклеотидных повторов	В	Хорея Гентингтона	3	нарушение геномного импринтинга	А	Б	В									
	заболевание		мутация																														
А	Синдром Ангельмана	1	митохондриальная																														
Б	Синдром Лебера	2	экспансия нуклеотидных повторов																														
В	Хорея Гентингтона	3	нарушение геномного импринтинга																														
А	Б	В																															
40.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между заболеванием и пораженным белком.																																

		К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.			
			заболевание		белок
		А	Миодистрофия Дюшенна-Беккера	1	Коллаген
		Б	Синдром Марфана	2	дистрофин
		В	Амиотрофия Верднига-Горфмана	3	SMN-белок
		Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:			
	А	Б	В		
41.	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.				
	1	2	3	4	
42.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность передачи генетической информации: А) РНК; Б) белок; В) ДНК; Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3		
43.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность стадий клеточного цикла: А) метефаза; Б) телофаза; В) профазы; Г) анафаза Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3	4	
44.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность этапов полимеразной цепной реакции: А) отжиг праймеров; Б) элогнация; В) денатурация; Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.				
	1	2	3		

45.	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		
		В	А	Г	Б		
		1	2	3	4		
46.	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		
47.	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		
48.	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	
49.	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	
50.	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
51.	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
52.	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
53.	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		

54.	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
55.	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 копирование 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
	56.	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 полимеразно й 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 флюорофорам и, которые связываются с комплементарными ми шенями 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																													
57.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между генетическим анализом и используемым прибором. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. <table><tr><td></td><td>анализ</td><td></td><td>прибор</td></tr><tr><td>А</td><td>ПЦР</td><td>1</td><td>Автоматического анализатора</td></tr><tr><td>Б</td><td>Кариотипирование</td><td>2</td><td>Микроскопа</td></tr><tr><td>В</td><td>Анализ РАРР и бетта-ХГЧ</td><td>3</td><td>Биохимического анализатора</td></tr><tr><td>Г</td><td>секвенирование</td><td>4</td><td>Аппарата для вертикального электрофореза</td></tr></table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>							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	А	Б	В	Г				
	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																															
А	Б	В	Г																															
58.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом биологической организации и ее функционалом. К каждой позиции, данному в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. <table><tr><td></td><td>Вид организации</td><td></td><td>значение</td></tr><tr><td>А</td><td>Геном</td><td>1</td><td>Совокупность всех экспрессирующихся белок-синтезирующих</td></tr></table>							Вид организации		значение	А	Геном	1	Совокупность всех экспрессирующихся белок-синтезирующих																				
	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	

59.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие между видом генетического заболеванием и факторами этиологии. К каждой позиции, данному 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	
	60.	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	
ПК 1.1; ОК 01 – 09;		В	эухроматин	3	Структурный геномный материал	
		Г	гетерохроматин	4	Прикрепление нитей веретена деления	
		Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:				
		А	Б	В	Г	
		Задания открытого типа				
		Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.				
	1.	Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика				
	2.	Пренатальный скрининг. Цели, сроки, методы.				
	3.	Неонатальный скрининг. Цели, сроки, методы.				
	4.	Расчет генетических рисков при хромосомной патологии в анамнезе.				
	5.	Расчет генетических рисков при моногенной патологии в семье.				
	6.	Опишите генные мутации. Перечислите их виды.				
	7.	Хромосомные и геномные мутации. Их отличия.				

	8.	Аутосомно-доминантный тип наследования и его признаки, пример.
	9.	Аутосомно-рецессивный тип наследования и его признаки, пример.
	10.	X-сцепленный доминантный тип наследования и его признаки, пример.
	11.	X-сцепленный рецессивный тип наследования и его признаки, пример.
	12.	Митохондриальный тип наследования. Общие признаки заболевания и особенности наследования, пример.
	13.	Ядро клетки. Его строение и функции.
	14.	Митохондрия. Ее строение и функции.
	15.	Овогенез. Строение яйцеклетки.
	16.	Сперматогенез. Строение сперматозоида.
	17.	Различия овогенеза и сперматогенеза в возникновении мутаций.
	18.	Мультифакториальные заболевания и их профилактика.
	19.	Врожденные пороки развития и их профилактика.
	20.	Генетический паспорт и его значение в профилактике.
	21.	Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика
	22.	Организационная структура медико-генетической консультации.
	23.	Что такое медико-генетическое консультирование?
	24.	Каковы цели медико-генетического консультирования?
	25.	Каковы задачи медико-генетического консультирования?
	26.	Каковы методы медико-генетического консультирования?
	27.	Показания к медико-генетическому консультированию.
	28.	Каковы особенности забора крови на кариотипирование?
	29.	Каковы особенности забора крови на молекулярно-генетическое исследование?
	30.	Дайте характеристику этическим принципам медицинской генетики.
ПК 2.1; ОК 01 – 09;	31.	Перечислите этические проблемы медицинской генетики.
	32.	Что такое генетический риск?

33.	Особенности опроса и учета пациентов с генетической патологией.
34.	Правовые вопросы медицинской генетики. Каковы основные аспекты?
35.	Генная терапия. Принцип и примеры применения.
36.	Таргетная терапия опухолей.
37.	Понятие о персональных данных.
38.	Что такое врачебная тайна?
39.	Кто обязан сохранять врачебную тайну и каковы условия ее разглашения?
40.	Каковы особенности обработки персональных данных?
41.	Перечислите основные группы наследственных заболеваний.
42.	Классификация форм изменчивости: ненаследственная (фенотипическая, модификационная), комбинативная, мутационная.
43.	Критические периоды развития. Тератогенез.
44.	Мутагены и тератогены. Классификация.
45.	Что такое ДНК?
46.	Что такое РНК? Перечислите виды РНК.
47.	Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.
48.	Генетический код, его свойства.
49.	Ген. Строение гена. Перечислите виды генов. Интроны и экзоны. Что такое сплайсинг?
50.	Онкогены и гены супрессоры опухолей.
51.	Что такое митоз? Для каких клеток он характерен. Фазы митоза.
52.	Что такое мейоз? Для каких клеток он характерен?
53.	Дайте определение понятий: геном, транскриптом и протеом.
54.	Что такое кариотипирование? Каковы его цели?
55.	Эухроматин и гетерохроматин. Их биологическое значение.
56.	Дифференцировка пола человека.
57.	Молекулярное кариотипирование (ХМА)
58.	FISH-метод, его принцип, цели, задачи
59.	ПЦР. Принцип метода, назначение

	60.	Секвенирование. Принцип метода, назначение.			
		Задания закрытого типа			
		Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.			
		A	Б	В	Г
ПК 1.1, ПК 2.1. ОК 01 – 09;	1.	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.	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			
	3.	Молекула ДНК представляет собой: А. Одноцепочечную молекулу Б. Двухцепочечную молекулу В. Трилистник Г. Соединение бензольных колец Д. Полипептид			
	4.	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			
	5.	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
6.	Молекула рРНК: 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
7.	Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого: А. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм Б. В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам В. Формируются высокодифференцированные ткани Г. Образуются гаметы.
8.	Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом А. Профаза Б. Метафаза В. Анафаза Г. Интерфаза Д. Телофаза
9.	При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови: А. Моноциты Б. Эритроциты В. Нейтрофилы Г. Лимфоциты Д. Мышечные клетки
10.	Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии: А. Анафазы Б. Метафазы В. Телофазы Г. Интерфазы

	Д. Профазы
11.	Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется: А. Анеуплоидным Б. Гаплоидным В. Диплоидным Г. Полиплоидным Д. Тетраплоидным
12.	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
13.	Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация
14.	14. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация
15.	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

	16. Для диагностики хромосомных болезней основным методом является: А. Иммунологический Б. Цитогенетический В. Серологический Г. Молекулярно-генетический Д. Биохимический
	17. 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
	18. Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется: А. Тетраплоидией Б. Триплоидией В. Генетическим грузом Г. Мозаицизмом Д. Анэуплоидией
	19. Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет: А. 54 часа Б. 48 часов В. 24 часа Г. 72 часа Д. 96 часов
	20. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют: А. ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин

21.	Структурная хромосомная перестройка Анэуплоидия - это: А. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом Б. Изменение числа хромосом в результате утраты или появления дополнительной одной либо нескольких хромосом В. Увеличение числа гаплоидных наборов хромосом Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом Д. Кольцевая хромосома
22.	Зигота летальна при кариотипе: А. 45,X Б. 47,XX,+22 В. 45,XX,-21 Г. 47,XXY Д. 46,XY
23.	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
24.	ПЦР используют для: А. Изучения хромосомных поломок Б. Исследования хромосомного бэндинга В. Определения мутаций в генах Г. Измерения активности ферментов Д. Биохимического скрининга беременных
25.	Секвенирование 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
26.	ПЦР стала возможной благодаря открытию: А. РНК-полимеразы

		Б. ДНК-полимеразы В. Термостабильной ДНК-полимеразы Г. Теломеразы Д. Рестриктазы EcoRI
	27.	Праймеры это: 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
	28.	Секвенирование ДНК-это: 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
	29.	Секвенирование ДНК осуществляется с помощью А. Автоматического анализатора - секвенатора Б. Микроскопа В. ПЦР в реальном времени Г. Аппарата для вертикального электрофореза Д. Биохимического анализатора
	30.	При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют: А. ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин
		Задания открытого типа
		Прочитайте (ситуационную) задачу и каждое задание к ней, дайте развернутый ответ с решением

ПК 1.1, ПК 2.1; ОК 01 – 09;	1	При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен бактериальный пророст стафилококковой флоры в 1 из 4 флаконов. Кровь данного пациента (новорожденный ребенок) забиралась в отделении реанимации и была доставлена курьером. Для остальных пациентов забор крови производился в процедурном кабинете МГК. 1) Назовите вероятную причину пророста. 2) На каком этапе произошел занос бактериальной флоры в биоматериал? 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения бактериального заноса в культуру? 4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий бактериального заноса? 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.
	2.	При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен бактериальный пророст стафилококковой флоры в двух посадках культуры подряд от разных дат. Кровь пациентов забиралась в процедурном кабинете МГК с соблюдением всех требований стерильности. Посадка проводилась с использованием реактивов и культур от разных партий. Сроки годности в норме, осадка нет. 1) Назовите вероятную причину пророста. 2) На каком этапе произошел занос бактериальной флоры в биоматериал? 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения бактериального заноса в культуру? 4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий бактериального заноса? 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.
	3.	При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен пророст грибковой природы во всех флаконах данной посадки. При проведении культивации использовали слегка замутненную питательную среду, наблюдался осадок культуры. Кровь различных пациентов забиралась в процедурном кабинете МГК с соблюдением всех требований стерильности. 1) Назовите вероятную причину пророста. 2) На каком этапе произошел занос грибковой флоры в биоматериал? 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения заноса грибка в культуру? 4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий грибкового заноса?

	5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.
4.	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. 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? 6) Предполагаемый кариотип плода?
5.	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. 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?
6.	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. 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?
7.	При медосмотре в школе у мальчика 14 лет выявлено двустороннее увеличение грудных желез (гинекомастия) и уменьшенные размеры яичек. Мальчик выше своих сверстников, его рост составляет 174 см. В анамнезе - оперативное лечение крипторхизма в раннем возрасте. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?

		3) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии? 4) Какой кариотип у данного пациента? 5) Какой основной вид терапии у пациентов с данной патологией?
	8.	К педиатру на прием обратились родители 2-х месячного ребенка с жалобами на стойкие проявления экссудативного диатеза на кожи щек и волосистой части головы, вялость, остановку в психомоторном развитии и утрату некоторых ранее приобретенных навыков. Родители отмечают резкий неприятный запах мочи и пота ребенка. При физикальном обследовании обнаружена гипопигментация кожи, волос, задержка психомоторного развития. При биохимическом исследовании крови уровень фенилаланина составлял 1380 (мкмоль/л). 1) Предположительный диагноз. 2) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза? 3) Какая степень тяжести данного заболевания? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.
	9.	В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по вопросу прогноза потомства. У родной сестры пациентки был сын, который умер от обширного кровоизлияния в головной мозг в возрасте 8 лет. Второй сын сестры (5 лет), страдает от обширных гематом и гемартрозов. Родители сестер здоровы. 1) Каким заболеванием страдают племянники? 2) Опишите этапы лабораторной диагностики данной патологии 3) Тип наследования? 4) Может ли родиться ребенок с данной патологией у женщины, обратившейся в консультацию? 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров, а у пробанда по результатам молекулярно-генетической диагностики выявлено носительство мутантного гена.
	10.	Больная Д, 24 года поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, непроизвольные подергиваний мышц лица и конечностей по типу миоклоний. Объективно: при проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15 летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела. 1) Предварительный диагноз

		2) Как наследуется данная патология? 3) Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания? 4) У брата такое же заболевание как у сестры? 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
11.	В пульмонологическое отделение детской больницы поступила девочка 8 лет с жалобами на постоянный кашель с плохо отделяемой вязкой мокротой, одышку. Ребенок от 3-й, нормальной протекавшей беременности. Родители здоровы. Анамнез заболевания: недостаточная прибавка массы тела, обильный жирный стул с первых месяцев жизни; частые затяжные бронхиты с возраста 1-го года. При обследовании: состояние девочки тяжелое. Пониженного питания, кожные покровы бледные, акроцианоз, изменения ногтевых фаланг пальцев по типу «барабанных палочек» и «часовых стекол». При аускультации - в легких выслушиваются рассеянные сухие и влажные хрипы. 1-ый ребенок в семье умер на первом месяце жизни от кишечной непроходимости. 2-ой ребенок в семье- здоров. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.	
12.	На осмотре у врача-невролога 4-х месячная пациентка М. с жалобами на задержку в психомоторном развитии. Домашние роды, неонатальный расширенный скрининг не проведен. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии (не удерживает головку, не переворачивается). Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода. 1) Предварительный диагноз 2) Как наследуется данная патология? 3) Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания? 4) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы. 5) Какой прогноз для пациента	
13.	В медико-генетическую консультацию обратились муж и жена со следующими клиническими проявлениями: крупная голова, диспропорциональное телосложение за счет укорочения конечностей,	

		короткие широкие кисти и стопы. У них имеется трое детей: два сына с аналогичными клиническими проявлениями и здоровая дочь. 1) Каким наследственным заболеванием страдают члены семьи? 2) Как наследуется данная патология, сцеплена ли она с полом? 3) Почему дочь родилась здоровой? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.
	14.	К неврологу обратилась мама 4-х летнего мальчика Д. с жалобами на повышенную утомляемость, нежелание играть в подвижные игры со сверстниками, затруднения при подъеме по лестнице и вставании из положения на корточках. При осмотре выявлена гипертрофия икроножных и ягодичных мышц. В биохимическом анализе крови выявлено повышение КФК в 50 раз. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Может ли родиться здоровая девочка в данной семье?
	15.	На профилактическом осмотре у женщины 49 лет обнаружили узловое образование правой молочной железы. Соматическое состояние пациентки хорошее, сопутствующая патология отсутствует. Анамнез отягощен: мама женщины умерла в возрасте 58 лет от рака молочной железы. 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? В каком органе у данной пациентки может еще быть повышен риск развития опухоли?