Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Калинин Р.Е.
Должность: Ректор
Дата подписания: 07.08.2026 13:02:02
Уникальный программный ключ:
40e1d729392b27c8c3c5e4145020da90ba799b43

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

УТВЕРЖДЕН
учёным советом
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
(протокол от 21.04.2026 N 9)

КОМПЛЕКТ ОЦЕНОЧНЫХ МАТЕРИАЛОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Генетика

ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММА СПЕЦИАЛИТЕТА

по специальности 31.05.01 Лечебное дело
направленность (профиль): Лечебное дело

Квалификация выпускника
Врач-лечебник

Форма обучения
очная

Разработчики: кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Должность
Якубовский Григорий Иосифович	к.м.н.	Доцент кафедры
Шумская Евгения Игоревна		Старший преподаватель кафедры

Рецензенты:

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Должность
Баковецкая Ольга Викторовна	д.б.н., профессор	Заведующий кафедрой биологии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
Короткова Наталья Васильевна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры биологической химии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Лечебное дело
(протокол от 17.04.2026 N 5)

Одобрено учебно-методическим советом.
(протокол от 20.04.2026 N 5)

1. Паспорт комплекта оценочных материалов

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

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-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза		
Итого	140	75

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

<table>
<tr><th>Код и наименование компетенции</th><th>№ п/п</th><th>Задание с инструкцией</th></tr>
<tr><td></td><td></td><td>Задания закрытого типа</td></tr>
<tr><td rowspan="2">ОПК 5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

ПК-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза</td><td>1.</td><td>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.
<table>
<tr><td></td><td>характеристика</td><td></td><td>значение</td></tr>
<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>
</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></td></tr>
<tr><td>2.</td><td>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.
<table>
<tr><td></td><td>плоидность</td><td></td><td>Количество хромосом</td></tr>
<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>
</table></td></tr>
</table>

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, 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:

А	**Б**	**В**	**Г**	**Д**

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

	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

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, данном 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, 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:

А	**Б**	**В**

7. 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**	фенилкетоурия
Г	Заболевание скелета	**4**	Синдром Марфана

Д	Заболевание соединительной ткани	**5**	ахондроплазия	

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**	Х-сцепленный доминантный
Г	фосфат-диабет	**4**	Х-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 импритинга

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 Верднига-Горфмана	**3**	SMN-белок	

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**	Hb

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	**Б**	**В**	**Г**

14. Прочитайте текст и установите соответствие. Установите соответствие инвазивной процедуры и срока беоеменности.
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, данном 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, данном 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, 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 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, 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	акроцентрическая	**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, 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

22. 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.

	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, данном 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, данном 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**	галактозэмия

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, данном 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, 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**

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 натощак 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, 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

30. 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

31. 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**

32. 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 измнчивости		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, 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**

34. 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 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, данном 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, данном в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.			
			Вид РНК		функция
		А	информационая	**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, данном 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, данном 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. матер иала и передачу его от пок

			оления 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 миш енями в образце.
Г	Taq-полимераза	**4**	это молекула ДНК (часто плазмида 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, данном 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.	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**

48.	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. **1** **2** **3** **4**
	49.	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. **1** **2** **3** **4**
	50.	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 врачем-генетиком; Е) консультация врача-генетика Запишите сооветствующую последовательность цифр слева направо. **1** **2** **3** **4** **5** **6**
	51.	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**
	52.	Прочитайте текст и установите последовательность. Последовательность передачи генетической информации: А) РНК; Б) белок; В) ДНК; Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо. **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) элогнация; 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 спиральДНК; 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) неонтальный; Б) предимплантационный; В) пренатальный; Г) преконцепционный Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо.

		1 | **2** | **3** | **4** | | | |
		Задания открытого типа
		Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.
ОПК 5; ПК 1	1.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика
	2.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Пренатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
	3.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Неонатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
	4.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Расчет генетических рисков при хромосомной патологии в анамнезе.
	5.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Расчет генетических рисков при моногенной патологии в семье.
	6.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Опишите генные мутации. Перечислите их виды.
	7.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Хромосомные и геномные мутации. Их отличия.
	8.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Аутосомно-доминантный тип наследования и его признаки, пример.
	9.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Аутосомно-рецессивный тип наследования и его признаки, пример.
	10.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Х-сцепленный доминантный тип наследования и его признаки, пример.
	11.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Х-сцепленный рецессивный тип наследования и его признаки, пример.
	12.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Митохондриальный тип наследования. Общие признаки заболевания и особенности наследования, пример.
	13.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
	14.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Клинико-генеалогический метод диагностики.
	15.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Различия оогенеза и сперматогенеза в возникновении мутаций.
	16.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Мультифакториальные заболевания и их

		профилактика.
	17.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Врожденные пороки развития и их профилактика.
	18.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Генетический паспорт и его значение в профилактике.
	19.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Организационная структура медико-генетической консультации.
	20.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Что такое медико-генетическое консультирование?
	21.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Каковы цели медико-генетического консультирования?
	22.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Каковы задачи медико-генетического консультирования?
	23.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Каковы методы медико-генетического консультирования?
	24.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Показания к медико-генетическому консультированию.
	25.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Дайте характеристику этическим принципам медицинской генетики.
	26.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Перечислите этические проблемы медицинской генетики.
	27.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Что такое генетический риск?
	28.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.**Особенности опроса и учета пациентов с генетической патологией.
	29.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Правовые вопросы медицинской генетики. Каковы основные аспекты?
	30.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Общие принципы лечения наследственных болезней
	31.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Генная терапия. Принцип и примеры применения.
	32.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Фармакогенетика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
	33.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Онкогены и гены супрессоры опухолей.
	34.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Таргетная терапия опухолей.
	35.	**Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.** Перечислите основные группы наследственных заболеваний.
	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, транскиптом 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
		Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву. А Б В Г
ОПК 5; ПК 1	1.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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.** А Б В Г 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.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК: А. Водородные связи 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.** А Б В Г 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.** А Б В Г 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.** А Б В Г 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.** А Б В Г Уникальные последовательности ДНК входят в состав:

		А. Структурных генов Б. Блоков низкокопийных повторов В. Микросателлитных последовательностей Г. Альфа-сателлитных последовательностей Д. Полиндромных последовательностей
	8.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Нуклеотид состоит из: А. Фосфата и азотистого основания Б. Сахара, фосфата и азотистого основания В. Аминокислоты и азотистого основания Г. Сахара и фосфата 9. Сахара и азотистого основания
	9.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате: А. Сплайсинга Б. Репликации В. Транскрипции Г. Трансляции Д. Процессинга
	10.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	11.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Какой фермент участвует в процессе репликации: А.РНК-полимераза Б.ДНК-полимераза В. Нуклеаза Г. Теломераза Д. Фосфорилаза

	12.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	13.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	14.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет: А АЦЦ Б. ГУУ В. УУА Г. ЦЦГ Д. УАЦ
	15.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г . Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется: А. Конформацией рибосомных белков Б. Последовательностью нуклеотидов мРНК В. Последовательностью нуклеотидов тРНК Г. Активностью ферментов посттрансляционной модификации Д. Последовательностью нуклеотидов рРНК
	16.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Триплет - это: А. Три аминокислоты в полипептидной цепи Б. Кэпирование 5'-конца мРНК

		В. Три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту Г. Три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте Д. Аномальная трехнитевая структура ДНК
	17.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г "Фабриками белка" в клетке являются: А. Рибосомы Б. Митохондрии В. Цитоплазма Г. Пероксисомы Д. Лизосомы
	18.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Первичная структура белковой молекулы - это: А. Структура отдельной аминокислоты Б. Порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом В. Пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи Г. Пространственное взаиморасположение полипептидных цепей Д. Порядок расположения нуклеотидов в цепи
	19.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Процессинг - это: А. Связывание репрессора с белком Б. Удвоение ДНК В. Созревание про-РНК в ядре Г. Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы Д. Связывание транскрипционного фактора с промотором
	20.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г А. Удвоение ДНК Б. Синтез РНК В. Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта Г. Синтез белка Д. Синтез АТФ
	21.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г

		Процесс трансляции осуществляется: А. В ядре клетки Б. В лизосомах В.В рибосомах В цитоплазме Д. На клеточной мембране
	22.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г В состав нуклеосом входят: А. ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4 Б. ДНК и рибонуклеопротеиды В. РНК и негистоновые белки Г. РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4 Д. ДНК и гистоновый белок H1
	23.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г На молекулярном уровне теломера состоит из: А. Структурных генов Б. Альфа-сателлитных последовательностей В. Повторяющейся последовательности –TTAGGG Г. -GC-богатых последовательностей Д. Рассеянных повторов
	24.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	25.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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 Х полностью отсутствуют.
	26.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	27.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	28.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	29.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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.
	30.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г В интерфазе между 1-м и 2-м делениями мейоза, происходит: А. Репликация хромосом , Б. Репликация не имеет места В. Происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина

		Г. Происходит кроссинговер Д. Происходит слиралиэация хромосом
	31.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г В метафазе первого мейотического деления гомологичные хромосомы удерживаются вместе, образуя бивалент, с помощью: А. Центромер, не завершивших репликацию Б. Синаптонемного комплекса В. Особых спиралей ДНК Г. Нуклеосом Д. Хиазм
	32.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин: А. Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы Б. Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления В. Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше Д. Нарушением системы репарации ДНК
	33.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Первичное нерасхождение хромосом - это: А. Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза Б. Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума В. Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы Г. Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении Д. Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (в 1-м, или во 2-м мейотическом делении)
	34.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Для возникновения робертсоновской транслокации необходимо: А. Один хромосомный разрыв Б. Два хромосомных разрыва В. Не менее трёх хромосомных разрывов Г. Хромосомные разрывы не нужны Д. Множественные хромосмные разрывы
	35.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.**

		А Б В Г Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются: А. Теломеры Б. Спутники В. Центромеры Г. Спутничные нити Д. Кинетохоры
	36.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом А. Профаза Б. Метафаза В. Анафаза Г. Интерфаза Д. Телофаза
	37.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови: А. Моноциты Б. Эритроциты В. Нейтрофилы Г. Лимфоциты Д. Мышечные клетки
	38.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии: А. Анафазы Б. Метафазы В. Телофазы Г. Интерфазы Д. Профазы
	39.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых: А. Хромомеры Б. Хроматиды В. Центромеры

		Г. Центриоли Д. Спутники
	40.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Для эухроматина характерны: А. Спирализация в интерфазе Б. Содержание структурных генов В. Интенсивное окрашивание по G-методике Г. Неактивная конформация Д. Большое количество тандемных повторов
	41.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется: А. Анеуплоидным Б. Гаплоидным В. Диплоидным Г. Полиплоидным Д. Тетраплоидным
	42.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Ген-это: 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
	43.	. **Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г В состав гена, как единицы наследственной информации, входит: А. Промотор, инициирующий кодон, экзоны, интроны, терминируют кодон Б. Экзоны В. Интроны Г. Промотор, интроны Д. Промотор, инициирующий кодон, интроны, терминирующий кодон
	44.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Промотор располагается:

		А. В конце гена Б.В середине гена В.В начале гена Г. Сразу после инициирующего кодона Д. Перед терминирующим кодоном
	45.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	46.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	47.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация
	48.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация
	49.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г

		К мультифакториальным заболеваниям относится: А. Лучевая болезнь Б. Брюшной тиф В.СПИД Г. Ишемическая болезнь сердца Д. Цинга
	50.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Пенетрантность при мультифакториальных заболеваниях в параметрах модели простого моногенного наследования: А. Полная (100%) Б. Высокая (80-90%) В. Средняя (60-80%) Г. Ниже средней (порядка 50%) Д. Очень низкая (существенно ниже 50%)
	51.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Для болезни Дауна НЕ характерны признаки: А. небольшой рост Б. деформированные уши В. порок сердца Г. монголоидный разрез глаз Д. тазовая почка
	52.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме: А. Кошачьего крика Б. Дауна В. Шерешевского-Тернера Г. Трисомии 18 Д. Клайнфельтера
	53.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Для болезни Дауна патогномоничны: А. Эпикант Б. Пятна Брушфильда В. Пороки сердца Г. Врожденная катаракта

		Д. Крыловидные шейные складки
	54.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Клинически синдром Клайнфельтера у новорожденных мальчиков проявляется: А. Лимфатическим отеком Б. Гинекомастией В. Расщелиной неба Г. Аномалией наружных гениталий Д. Практически нормальный фенотип
	55.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г У женщин с синдромом трисомии-Х обычно наблюдают: А. Высокий рост Б. Первичную аменорею В. Снижение интеллекта Г. Клетки без телец Барра Д. Пороки сердца
	56.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Какой из перечисленных видов анэуплоидии является летальным: А. Полисомия по половым хромосомам Б. Трисомия по половым хромосомам В. Моносомия по аутосомам Г. Трисомия по аутосомам Д. Моносомия по Х-хромосоме
	57.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	58.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК: А. Гидролиз ДНК

		Б. Комплементарность цепей ДНК В. Амплификация Г. Рестрикция Д. Денатурация
	59.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Более легкие клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные: А. Мозаицизмом Б. Полиплоидией В. Сбалансированной транслокацией Г. Трисомией Д. Сочетанием нескольких мутаций
	60.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Транслокация между двумя акроцентрическими хромосомами называется: А. Нереципрокная Б. Смежная В. Робертсоновская Г. Внутрихромосомная Д. Перицентрическая
	61.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	62.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Для диагностики хромосомных болезней основным методом является: А. Иммунологический Б. Цитогенетический В. Серологический Г. Молекулярно-генетический Д. Биохимический

	63.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	64.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется: А. Тетраплоидией Б. Триплоидией В. Генетическим грузом Г. Мозаицизмом Д. Анэуплоидией
	65.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	66.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют: А.ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин
	67.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Полиплоидия - это: А. Уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар

		Б. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом В. Увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом
	68.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	69.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Причинами возникновения трисомий являются: А. Точковые мутации Б. Однородительская дисомия В. Отставание хромосом в анафазе Г. Нерасхождение хромосом Д. Интерстициальная делеция
	70.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Делеция - это: А. Удвоение теломерных районов хромосомы Б. Обмен участками между негомологичными хромосомами В. Утрата части хромосомы Г. Удвоение части хромосомы Д. Обмен участками между гомологичными хромосомами
	71.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г Зигота летальна при кариотипе: А. 45,X Б. 47.XX.+22 В. 45,XX,-21 Г. 47.XXY Д. 46,XУ
	72.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г

		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 исследования кариотипа
	73.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	74.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г ПЦР используют для: А. Изучения хромосмных поломок Б. Исследования хромосомного бэндинга В. Определения мутаций в генах Г. Измерения активности ферментов Д. Биохимического скрининга беременных
	75.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	76.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г ПЦР стала возможной благодаря открытию: А. РНК-полимеразы Б. ДНК-полимеразы В. Термостабильной ДНК-полимеразы Г. Теломеразы Д. Рестриктазы EcoRI

	77.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	78.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г 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
	79.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г А. Автоматического анализатора - секвенатора Б. Микроскопа В. ПЦР в реальном времени Г. Аппарата для вертикального электрофореза Д. Биохимического анализатора
	80.	**Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных. Запишите выбранный ответ – букву.** А Б В Г При взятии венозной крови для ПЦР и секвенирования 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
ОПК 5; ПК 1	1	В результате биохимического пренатального скрининга I триместра у пациентки 38 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,214 MoM, свободный β-ХГЧ – 4,168 MoM. 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? 5) Предполагаемый кариотип плода?
	2.	В результате биохимического пренатального скрининга I триместра у пациентки 42 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,315 MoM, свободный β-ХГЧ – 0,522 MoM. 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?
	3.	В результате биохимического пренатального скрининга I триместра у пациентки 33 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,472 MoM, свободный β-ХГЧ – 0,645 MoM. 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?
	4.	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?
	5.	Девочка 16 лет обратилась к подростковому гинекологу с жалобами на отсутствие месячных. Из анамнеза жизни: девочка родилась в срок с массой 2900, ростом 49 см. С первых лет жизни отставала в росте от сверстников. При осмотре: рост 145 см., широкая грудная клетка, укороченная шея, грудные железы развиты слабо. На УЗИ органов малого таза - выявлена гипоплазия матки III степени, яичники в виде тяжей. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?

		3) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии? 4) Какой кариотип у данной пациентки? 5) Назовите заболевание, имеющее схожую клиническую картину, с которым проводится дифференциальная диагностика.
	6.	В отделение реанимации новорожденных поступил доношенный мальчик с выраженной гипоплазией: масса тела – 2100 кг рост-45 см. При осмотре выявлена микроцефалия, дефект скальпа, двусторонняя расщелина верхней губы и неба, постаксиальная полидактилия, мошоночная гипоспадия. На Эхо-КГ врождённый порок сердца - дефект межпредсердной перегородки. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза? 3) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии? 4) Какой кариотип у данного пациента? 5) Назовите способы профилактики заболевания
	7.	При осмотре новорожденного выявлен низкий мышечный тонус и множественные малые аномалии развития: уплощенный профиль лица, широкая переносица, эпикант, "монголоидный" разрез глаз, брахидактилия, "четырехпальцевая" борозда на левой ладони. 1) Предположительный диагноз. 2) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза? 3) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии? 4) Какой кариотип у данного пациента? 5) Назовите способы профилактики заболевания
	8.	В отделении патологии новорожденных поступила девочка с множественными пороками развития: дефект межжелудочковой перегородки, незаращение артериального протока, стеноз пищевода, сегментированная почка. При осмотре выявлен череп долихоцефалической формы, деформированные ушные раковины, флексорное положение кистей, аномальная стопа (I палец стопы короче II). 1) Предположительный диагноз. 2) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза? 3) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии? 4) Какой кариотип у данного пациента? 5) Назовите способы профилактики заболевания.
	9.	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) В каком гене вывялена мутация, какой патогенный белок? 3) Какая степень тяжести данного заболевания? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.
	10.	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 родится 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.
	11.	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 положении на корточках. При осмотре выявлена гипертрофия икроножных и ягодичных мышц. В биохимическом анализе крови выявлено повышение КФК в 50 раз. 1) Предположительный диагноз. 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 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?
	12.	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) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.

	13.	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) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 4) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы. 5) Какой прогноз для пациента
	14.	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) Какой тип наследования у данного заболевания? 3) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 4) Почему дочь родилась здоровой? Изобразите родословную 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.
	15.	Женщина, 32 лет, обратилась к врачу-кардиологу с жалобами на повышение артериального давления до 160/100 мм рт. ст., головную боль давящего характера в лобной области при повышении артериального давления, чувство дискомфорта в области грудной клетки, периодическое ощущение сердцебиения с частотой пульса до 120 уд/мин, усталость, снижение работоспособности. Объективное обследование: женщина высокая роста (183 см), воронкообразная деформация грудной клетки, арахнодактилия рук и ног, плоскостопие. При ЭхоКГ выявлен пролапс митрального клапана, расширение восходящей части аорты. Семейный анамнез: у отца женщины отмечался двусторонний подвывих хрусталика, умер в возрасте 34 лет от разрыва аневризмы аорты. Сыну женщины 7 лет (рост 140 см). Отмечается арахнодактилия кистей и стоп. 1) Предварительный диагноз 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Как наследуется данная патология? 4) Почему клиническая картина гетерогенна при данном заболевании? Какой прогноз у сына пациентки? 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если муж пробанда здоров.
	16.	В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспепсическими расстройствами (рвота, диарея), вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что

		она является третим ребенком в семье, беременность протекала нормально, двое старших мальчиков здоровы. 1) Предположительный диагноз. 2) В каких генах выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Как проводится профилактика при данном заболевании? 4) Какой основной вид терапии заболевания? 5) Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения следующего здорового ребенка.
	17	В отделение патологии новорожденных детской больницы поступил мальчик в возрасте 16 дней с жалобами на обильные срыгивания, периодическую рвоту «фонтаном», выраженный дефицит массы тела. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от молодых здоровых родителей, от 5-й нормально протекавшей беременности. Роды домашние, физиологические. Неонатальный скрининг ребенок не проходил. Трое братьев и сестра здоровы. При биохимическом исследовании крови выявлена гиперкалиемия и гипонатриемия. 1) Предположительный диагноз. 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какая форма у данного пациента? 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье
	18.	У мальчика с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка». Позднее присоединилась слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам мальчик стал с трудом передвигаться, особенно сложно поднимался по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, формируются «крыловидные лопатки». Отмечается слабость проксимальных отделов рук и дыхательной мускулатуры, псевдогипертрофия икроножных мышц. На ЭКГ- признаки кардиомиопатии. Интеллект снижен. В сыворотке крови - многократно увеличенное содержание КФК. Аналогичное заболевание отмечалось у дяди ребенка по материнской линии. 1) Предположительный диагноз. 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Может ли родиться здоровый мальчик в данной семье?
	19.	Пациент Р. в возрасте 17 лет поступил в неврологическое отделение с жалобами на общую заторможенность, замедленность при ходьбе, дрожание в ногах, эпизоды эпилептиформных припадков. Из анамнеза известно, что в течение последних двух лет сильно изменилось поведение мальчика, он потерял интерес к окружающему, перестал выходить из дома. Наблюдались эпизоды припадков и потери сознания. При осмотре выявлены грубые рефлексы орального автоматизма: хоботковый, ладонно-подбородочный, назолабиальный, отмечаются насильственные эмоции в виде смеха, постоянно улыбается. Походка атаксическая, в позе Ромберга покачивается. Колец Кайзера—Флейшера

		нет. В биохимическом анализе крови отмечается повышение тимоловой пробы (5,3 ед.) и трансаминаз. Снижение церулоплазмина до 138 мг/л (норма 180—450 мг/л) и повышение сывороточной меди — 32,97 ммоль/л (норма 11,0—22,0 ммоль/л). ЭКГ — без выраженных изменений, УЗИ печени: выраженные диффузные изменения паренхимы печени по типу портального цирроза. 1) Предположительный диагноз. 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Какие формы данного заболевания Вы знаете? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье
	20.	В медико-генетическую консультацию по вопросу прогноза потомства обратилась женщина со следующим семейным анамнезом: является 3-м ребенком в семье, от клинически здоровых родителей. Одна из двух ее старших сестер страдала заболеванием, проявляющимся постепенным огрублением черт лица, начавшимся со 2-го полугодия 1-го года жизни, прогрессирующей задержкой физического и психо-речевого развития, тугоподвижностью суставов и помутнением роговицы. Умерла в возрасте 10 лет от сердечной недостаточности. Вторая сестра женщины здорова. 1) Каким заболеванием страдала сестра женщины? 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Какая форма у данного пациента? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? 5) Изобразите родословную, рассчитайте вероятность рождения больного ребенка в семье, если муж здоров.
	21.	Родители девочки С., 3-х лет, обратились в детскую поликлинику к врачу-офтальмологу с жалобами на левостороннее косоглазие, возникшее в течение двух последних месяцев. Из анамнеза: ребенок от 1-ой физиологически протекавшей беременности; роды срочные, нормальные. С рождения на коже ребенка имеются 3 пигментных пятна цвета «кофе с молоком». В дальнейшем отмечалось увеличение их в размерах и появление новых пятен на коже туловища и конечностей. При осмотре: выявлено 6 пигментных пятен размером более 5 мм в диаметре на коже туловища и конечностей. У отца девочки имеются множественные пигментные пятна цвета «кофе с молоком» и несколько кожных и подкожных узелков по ходу межреберных нервов и на предплечье, возникшие у него в подростковом возрасте. 1) Предположительный диагноз. 2) В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3) Каков прогноз для пациента? Почему у пациентки развилось косоглазие? 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье, если мать клинически здорова.
	22.	23. Больная М., 52 лет, поступила на лечение в неврологическое отделение с жалобами на общую слабость, прогрессирующее снижение памяти, внимания, головокружение, шаткость при ходьбе, головные боли, неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях. Ухудшение состояния

		около 1,5 лет, когда появились неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях, стали отмечаться медленно прогрессирующие когнитивные нарушения. 1. Предварительный диагноз 2. В каком гене выявлена мутация, какой патогенный белок? 3. Какой это тип мутации? Тип наследования? 4. Каков прогноз для пациента? 5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения больного ребенка в семье, если отец клинически здоров.
	23.	24. К неврологу обратились родители 3-х летнего пациента Т. С жалобами на задержу речевого развития, нежелания ребенка играть со сверстниками, отсутствие зрительного контакт. При осмотре у пациента выявлена макротия, лицо прямоугольной формы с высоким выступающим лбом, длинным тонким носом. Нижняя челюсть гиперплазирована. Двигательная сфера: ходит самостоятельно, расторможена. Сухожильные рефлексы живые, равномерные. Патологических знаков нет. Координация не нарушена. Болевая чувствительность сохранена. Дисфазия. 1. Предварительный диагноз 2. Как наследуется данная патология? 3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания? 4. Какая мутация лежит в основе данной патологии? 5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
	24.	25. Больной К., 19 лет, находился в офтальмологическом отделении с жалобами на внезапно появившуюся и непреходящую «пелену» перед глазами. Отмечается остро возникшее (в течение 3 недель) снижение остроты зрения на оба глаза. Семейный анамнез отягощен: сестра и мать полностью потеряли зрение в возрасте 23 и 29 лет. При офтальмологическом осмотре диагностирована атрофия обоих зрительных нервов. 1. Предварительный диагноз 2. Как наследуется данная патология? 3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания? 4. Почему клиническая картина и время манифестации может различаться? 5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
	25.	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.