ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ГЕМАТОЛОГИИ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России)

Утверждаю:
Заместитель генерального директора
по научной работе и инновациям
_____ Л.П. Менделеева
«30» 08 2018 г.

Рабочая программа дисциплины

«Лабораторная генетика»
Наименование дисциплины

31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика
Код и наименование специальности ординатуры

Очная
Форма обучения

Врач-клинической лабораторной диагностики
Квалификация выпускника

Москва
2018

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика, утвержденным Приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N1047.

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета №6-у от 28.08.2018 г.

Составители: д.б.н. Судариков А.Б.

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Лабораторная генетика» являются расширение и пополнение методологического арсенала ординатора.

Задачами дисциплины выступают: развитие у ординаторов умений профессионального мышления, грамотного использования диагностического инструментария, ознакомление с областью применения молекулярно-генетических исследований, методами лабораторной генетики.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина относится к обязательным дисциплинам вариативной части блока Б.1 Дисциплины (модули) учебного плана по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика.

3. Компетенции обучающихся, формируемые в результате освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции	Наименование компетенции	Структурные элементы компетенции (в результате освоения дисциплины обучающийся должен знать, уметь, владеть)
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Знать: группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.); основы первичной профилактики заболеваний и санитарно-просветительской работы
		Уметь: давать оценку причин и условий возникновения заболеваний у человека; оценивать природные и социальные факторы среды в развитии болезней у человека; проводить санитарно-просветительную работу с населением и больными
		Владеть: методами выявления причин и условий возникновения, развития заболеваний; методами выявления и коррекции факторов риска развития заболеваний; методами ранней диагностики заболеваний; методами формирования здорового образа жизни
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Знать: проявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
		Уметь: определять патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблемы, связанные со здоровьем
		Владеть: методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм и проблем, связанных со здоровьем; методологией постановки диагноза
ПК-6	готовность к применению	Знать: показания к назначению различных диа-

	диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	гностических клинико-лабораторных методов
		Уметь: установить эмоционально-психологический контакт с пациентом, оценить влияние назначаемой лекарственной терапии
		Владеть: навыками применения диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

4. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 часа.

4.1. Объем дисциплины и виды учебной деятельности

Вид учебной работы	**Всего часов**	**Семестр**
		4
Общая трудоемкость дисциплины	**72**	**72**
Аудиторные занятия:	**48**	**48**
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	44	44
Самостоятельная работа	**24**	**24**
Форма контроля		**зачет**

4.2. Разделы дисциплины и виды занятий

	Раздел дисциплины	**Аудиторные занятия**		**Самостоятельная работа**	**Форма текущего контроля успеваемости**
		Лекции	**ПЗ**		
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	2		2	устный опрос
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	2		2	тестовые задания
3.	Области применения молекулярно-генетических исследований.		10	6	тестовые задания
4.	Методы лабораторной генетики		28	10	тестовые задания
5.	Принципы организации ПЦР-лаборатории		6	4	устный опрос
	ВСЕГО	**4**	**44**	**24**	

4.3. Содержание дисциплины

Лекции

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Репликация. Транскрипция. Трансляция. Рекомбинация. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия.
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном (лекарственных веществ, пищевых добавок, химических мутагенов окружающей среды). Репарационные механизмы

Практические занятия

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Области применения молекулярно-генетических исследований.	Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний. Молекулярно-генетический анализ предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии, онкогематологии. Фармакогенетика, таргетная терапия. Молекулярно-генетическая диагностика для анализа гистосовместимости, HLA-типирования. Молекулярно-генетические исследования при идентификации личности; установления родства, отцовства ПЦР-диагностика и типирование инфекций.
2.	Методы лабораторной генетики	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Исследование полового хроматина. Определение Х-хроматина (телец Барра) и Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Хромосомный анализ. Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Методы, используемые при неонатальном скрининге на наследственные болезни обмена веществ. Молекулярно-генетические методы. Методы выделения ДНК и РНК из клинического материала. Рестрикционный анализ молекул ДНК Полимеразная цепная реакция (ПЦР). ПЦР в режиме реального времени. Секвенирование. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ДНК-чипы. Электрофорез нуклеиновых кислот.
3.	Принципы организации ПЦР-лаборатории	Принципы организации ПЦР-лаборатории. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы ординаторов.

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид самостоятельной работы
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	Изучение литературы
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	Изучение литературы
3.	Области применения молекулярно-генетических исследований.	Изучение литературы, подготовка к практическим занятиям
4.	Методы лабораторной генетики	Изучение литературы, подготовка к практическим занятиям
5.	Принципы организации ПЦР-лаборатории	Изучение литературы, подготовка к практическим занятиям

6. Текущий контроль и промежуточная аттестация.

6.1. Система и формы контроля

Оценка качества освоения обучающимися образовательной программы высшего образования по специальности ординатуры включает в себя текущий контроль и промежуточную аттестацию обучающихся.

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация являются обязательной составляющей образовательного процесса по подготовке ординатора и представляют собой единый непрерывный процесс оценки качества освоения ординаторами образовательной программы.

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения дисциплины, промежуточная аттестация обучающихся - оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по дисциплине. Текущий контроль и промежуточная аттестация проводятся с применением фонда оценочных средств, который является обязательной частью рабочих программ дисциплин и позволяет наиболее эффективно диагностировать формирование необходимых компетенций ординаторов.

В качестве формы текущего контроля предлагается устный опрос, тестирование. Форма проведения промежуточной аттестации – зачет в 4 семестре. Зачет проводится в устной форме по вопросам.

6.2. Критерии оценки качества знаний ординаторов

Критерии оценки форм текущего контроля.

Устный опрос:

Зачтено	Не зачтено
Ординатором продемонстрировано: – глубокое знание источников литературы и теоретических проблем, умение применить их к решению конкретных задач; – умение самостоятельно анализировать и сопоставлять изучаемые данные; – умение делать законченные обоснованные выводы; – умение четко и аргументировано отстаивать свою позицию.	Ординатором продемонстрировано: – отсутствие знаний или поверхностные знания источников литературы и теоретических проблем, неумение применить их к решению конкретных задач; – неумение самостоятельно анализировать и сопоставлять изучаемые данные; – неумение делать законченные обоснованные выводы; – неумение четко и аргументировано отстаивать свою позицию.

Тестовые задания:

Оценка	Количество правильных ответов
Зачтено	70-100%
Не зачтено	менее 70%

Критерии оценки результатов зачета

«Зачтено» - выставляется обучающемуся, показавшему знания, владеющему основными разделами программы дисциплины, необходимым минимумом знаний и способному применять их по образцу в стандартной ситуации

«Не зачтено» - выставляется обучающемуся, показавшему поверхностные знания, что не позволяет ему применять приобретенные знания даже по образцу в стандартной ситуации

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) Основная литература.

1. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 томах. Том 1. [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. В.В. Долгова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства")." - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421291.html
2. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html
3. Клиническая лабораторная диагностика [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970415504.html

б) Дополнительная литература

1. Кишкун А. А. Руководство по лабораторным методам диагностики [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN5970411728.html
2. Кишкун А. А. Руководство по лабораторным методам диагностики / Кишкун А. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 800 с.
3. "Лабораторные и инструментальные исследования в диагностике [Электронный ресурс] : Справочник / Пер. с англ. В.Ю. Халатова; Под ред. В.Н. Титова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2004." - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN5923103427.html

в) Интернет-ресурсы

1. https://www.rosminzdrav.ru/ Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
2. http://www.rosmedlib.ru/ Электронная медицинская библиотека (ЭБС)
3. https://www.ramld.ru/ Российская Ассоциация медицинской лабораторной диагностики
4. www.fedlab.ru/ Федерация лабораторной медицины
5. www.clinlab.info/ Сайт для врачей о клинической лабораторной диагностике

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование помещения	Оснащенность помещения	Перечень лицензионного программного обеспечения
Лекционный зал № 2 (5 этаж главного корпуса)	Стулья - 200, Компьютер ЦКС-2, Монитор Belinea 19-1, Проектор -1, экран – 2,	1.Операционная система - Windows 7 professional, 2.Пакет ПО - Microsoft Office стандартный 2010, 3.Антивирус - Kaspersky endpoint security 10,
Учебная комната (2 этаж станция переливания крови)	Стулья – 40 шт., столы 20 шт., Компьютер ЦКС - 1, Монитор Belinea 19 - 1, Проектор -1 шт., экран – 1 шт.	1.Операционная система - Windows 7 professional, 2.Пакет ПО - Microsoft Office стандартный 2010, 3.Антивирус - Kaspersky endpoint security 10,
Лаборатория молекулярной гематологии (Станция переливания крови, этаж 1, каб. 119 - серологическая, этаж 3 каб. 306 - се-	Столы -18, стулья 19, Системный блок Dual Core – 3 шт., Монитор Dell – 2 шт., Монитор HP -1 шт., Монитор Samsung 19 – 1 шт., Принтер HP -2 шт., Персональный ком-	1.Операционная система - Windows 7 professional, 2.Пакет ПО - Microsoft Office стандартный 2010, 3.Антивирус - Kaspersky

минарская, 309 - ординаторская, 311-культуральная, 312-биохимическая, этаж 4, каб. 405 для HLA типирования, 407-электрофорезная, 409- для проведения сиквенса, 413-для проведения ПЦР, 415-выделительная, 417)	пьютер HP-1шт., Сканер-1 шт., Блок системный Diagonal systema -1 шт., Блок системный Селерон Д 326 – 1 шт, Микроскоп Биолам П2-1 -2 шт., Центрифуга ОПН-3 -1 шт., Центрифуга Pico -1 шт., Термостат ТС-80 -2 шт., Станция автоматическая для выделения нуклеиновых кислот NorDiag Arrow -1 шт., Бокс для ПЦР-диагностики БАВ-ПЦР-"Ламинар-С"-2 ("Ламинарные системы") 1020*550*745 (настольный бокс, встроенный облучатель рециркулярный, наклонное застекленное переднее стекло) -1 шт., Инкубатор CO2, MCO-80IC, 851л – 2 шт., нагрев с циркул. – 1 шт., ИК-датчик, Sanyo – 1 шт., Бокс ламинированный -1 шт., Криохранилище, Микроскоп инвентированый -1 шт., Микроскоп бинокулярный -2 шт., Микроскоп Эравагань – 1 шт., Шейкерная платформа 250мм -1 шт., Баня водяная Эл-20 -1 шт., Весы электронные -1 шт., Смеситель Vortex – 1 шт., Фотометр с пишущим устройством – 1 шт., ультрацентрифуга – 2 шт., Центрифуга MiniSpin Eppendorf -1 шт., Мешалка с нагревателем, Центрифуга Beckman, DEEL+IN WIN -2 шт., Дозатор 8-канальный – 1 шт., Дистиллятор ДЭМ-10 1 шт., Система для хромотографии -1 шт., Автоклав – 1 шт., Установка д/фильтрации и очистки воды – 1 шт., Термоциклер T100, BioRad, США – 1 шт., Система Luminex 200 – 1 шт., Система б) каолин и ионыи и источник питания для электрофореза – 1 шт., Камера для горизонтального электрофореза 1 шт., Центрифуга Eppendorff – 1 шт., Термостат для пробирок – 1 шт., Прибор для электрофореза -1 шт., Прибор для горизонтального электрофореза -1 шт., Весы электронные -1 шт., трансиллюминатор -1 шт., Центрифуга Universal 320 -1 шт., Мешалка, Смеситель Vortex, Си-	endpoint security 10,

	стема регистрации полимеров (Секвенатор Applied Biosystems 3130 Genetic Ano.lyzer), Система регистрации полимеров Секвенатор — Нанофор 05, Термоциклер для амлификации нуклеиновых кислот 1000, Амплификатор Rotor-Gene, Термостат твердотел., Мешалка Bio san, Комлект оборудования для проведения ПЦР в реальном времени, Амплификатор АН-32, Амплификатор Bio-Rad, Термоциклер, Ламинар горизонтальный, Центрифуга – 5 шт., Мешалка Bio san, Миксер 5432 -3 шт., Центрифуга MiniSpin Eppendorf -3 шт., смешиватель, Спектофотометр Beckman, Спектрофотометр Nano Photometer UV/Vis с программным обеспечением B-80300434, Смеситель Vortex, Термостат "Гном" твердотел., Центрифуга Beckman, Центрифуга СМ-6М. Расходные материалы для выделения нуклеиновых кислот, выполнения молекулярных исследований.	

9. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

9.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Коды компетенции	Наименование компетенции	Этап формирования компетенции
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Промежуточный
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Промежуточный
ПК-6	готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	Промежуточный

9.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Компетенция	Показатели оценивания достижения заданного уровня освоения компетенции (планируемые результаты обучения)	Шкала и критерии оценивания результатов обучения	
		зачтено	не зачтено
ПК-1 готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Знать: группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.); основы первичной профилактики заболеваний и санитарно-просветительской работы	знает группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.); основы первичной профилактики заболеваний и санитарно-просветительской работы	не знает группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.); основы первичной профилактики заболеваний и санитарно-просветительской работы
	Уметь: давать оценку причин и условий возникновения заболеваний у человека; оценивать природные и социальные факторы среды в развитии болезней у человека; проводить санитарно-просветительную работу с населением и больными	умеет давать оценку причин и условий возникновения заболеваний у человека; оценивать природные и социальные факторы среды в развитии болезней у человека; проводить санитарно-просветительную работу с населением и больными	не умеет давать оценку причин и условий возникновения заболеваний у человека; оценивать природные и социальные факторы среды в развитии болезней у человека; проводить санитарно-просветительную работу с населением и больными
	Владеть: методами выявления причин и условий возникновения, развития заболеваний; методами выявления и коррекции факторов риска развития заболеваний; методами ранней диагностики заболеваний; методами формирования здорового образа жизни	владеет методами выявления причин и условий возникновения, развития заболеваний; методами выявления и коррекции факторов риска развития заболеваний; методами ранней диагностики заболеваний; методами формирования здорового образа жизни	не владеет методами выявления причин и условий возникновения, развития заболеваний; методами выявления и коррекции факторов риска развития заболеваний; методами ранней диагностики заболеваний; методами формирования здорового образа жизни
ПК-5	Знать: проявления пато-	знает проявления	не знает проявле-

готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	логических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	ния патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
	Уметь: определять патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблемы, связанные со здоровьем	умеет определять патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблемы, связанные со здоровьем	не умеет определять патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблемы, связанные со здоровьем
	Владеть: методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм и проблем, связанных со здоровьем; методологией постановки диагноза	владеет методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм и проблем, связанных со здоровьем; методологией постановки диагноза	не владеет методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм и проблем, связанных со здоровьем; методологией постановки диагноза
ПК-6 готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	Знать: показания к назначению различных диагностических клинико-лабораторных методов	знает показания к назначению различных диагностических клинико-лабораторных методов	не знает показания к назначению различных диагностических клинико-лабораторных методов
	Уметь: установить эмоционально-психологический контакт с пациентом, оценить влияние назначаемой лекарственной терапии	умеет установить эмоционально-психологический контакт с пациентом, оценить влияние назначаемой лекарственной терапии	не умеет установить эмоционально-психологический контакт с пациентом, оценить влияние назначаемой лекарственной терапии

	Владеть: навыками применения диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	владеет навыками применения диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	не владеет навыками применения диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

9.3. Типовые контрольные задания или иные материалы

Тестовые задания

1. Мутации – это:

1) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
2) изменение числа хромосом; 3) изменение структуры хромосомы (хромосом);
4) единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 2 и 3
в Правильный ответ 1 и 3
г Правильный ответ 1, 2 и 3
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

2. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

а Доминантными генами
б Рецессивными генами
в Цитоплазматической наследственностью
г Хромосомными трисомиями

3. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

а Врожденные пороки сердца
б Эпилепсии
в Пилоростеноз
г Семейная эмфизема легких
д Фенилкетонурия

4. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

а Шизофрения
б Эпилепсия
в Гипоспадия
г Агенезия почек
д Ахондроплазия

5. Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут рождаться дети с группой крови: 1) 0; 2) А; 3) В; 4) АВ.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 2 и 3
в Правильный ответ 3 и 4
г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

6. Рецессивной, сцепленной с Х-хромосомой, аномалией является: 1) гемофилия; 2)прогрессивная мышечная дистофия Дюшена; 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы; 4) синдром Хантера.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 2 и 3
в Правильный ответ 3 и 4

г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

7. Аутосомно-рецессивное наследование характерно для всех перечисленных наследственных заболеваний, кроме:

а Лейциноза
б Хореи Гентингтона
в Синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
г Фенилкетонурии
д Серповидно-клеточной анемии

8. С Х-хромосомой сцеплен ген:

а Адреногенитального синдрома
б Гемофилии А
в Синдрома Клайнфельтера
г Синдрома Шерешевского-Тернера
д Синдрома геморрагической телеангиоэктизии

9. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

а Гаплоидии
б Тетраплодии
в Делеции
г Инверсии
д Транслокации

10. Генная мутация – это: 1) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК; 2) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов; 3) инсерция (вставка) одного или нескольких нуклеотидов; 4) перестановка нуклеотидов внутри гена.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

11. В качестве векторных молекул генетической инженерии могут быть использованы все перечисленные структуры, за исключением:

а Умеренных бактериофагов
б Вирулентных бактериофагов
в Фактора фертильности (F-фактор)
г Фактора резистентности к антибактериальным агентам (Р-фактор)

12. Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях: 1) рак желудка; 2) сахарный диабет; 3) язва 12- ти перстной кишки; 4) шизофрения.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

13. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

а Полисимптоматический метод
б Анализ группы крови
в Анализ дерматоглифики
г Анализ высоко вариабельных маркеров ДНК
д Тест по пересадке кожи

14. Представление об интенсивности мутационного процесса в популяции может дать: 1) популяционно-статистический метод; 2) генеалогический метод; 3) молекулярно-генетический метод.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 1, 2 и 3

15. Для генетического изолята характерны: 1) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов; 2) высокая частота родственных браков; 3) постепенный рост доли гомозигот.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 2 и 3
д Правильный ответ 1, 2 и 3

16. Дрейф генов связан:

а С уровнем мутационного процесса
б С уровнем отбора
в Со случайным распределением генов в популяции малого размера
г С нарушением панмиксии

17. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

а Увеличение доли гетерозигот
б Увеличение доли доминантных гомозигот
в Увеличение доли рецессивных гомозигот

18. При культивировании в присутствии ФГА (фитогемагглютинина) делятся следующие клетки крови:

а Моноциты
б Эритроциты
в Нейтрофилы
г Лимфоциты

19. Мейоз и митоз отличаются друг от друга: 1) редукцией числа хромосом; 2) особенностями репликации; 3) перекомбинацией генетического материала; 4) морфологией хромосом.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

20. Инверсия – это:

а Утрата генетического материала в одном плече хромосомы
б Утрата генетического материала в двух плечах хромосомы
в Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
г Обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

21. Делеция – это:

а Перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
б Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
в Утрата хромосомной части генетического материала

22. К структурным несбалансированным перестройкам хромосом относятся все перечисленные, кроме:

а Робертсоновских транслокаций и инверсий
б Делеций

в Кольцевых хромосом
г Дупликаций
д Изохромосом

23. Транслокация – это:
а Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
б Перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
в Удвоение какого-либо локуса хромосомы

24. Клетка с одной отсутствующей или одной лишней хромосомой называется:
а Диплоидной
б Гаплоидной
в Анеуплоидной
г Зиготой
д Гаметой

25. Число хромосом в гамете человека:
а Диплоидное
б Анеуплоидное
в Полиплоидное
г Гаплоидное
д Тетраплоидное

26. При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом 46,XX, а также две с трисомией 21 хромосомы. Цитогенетически это состояние трактуется как:
а Нормальный кариотип
б Мозаицизм
в Трисомия по 21 хромосоме
г Необходимо провести цитогенетическое обследование родителей
д Необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК

27. Тельце Барра лучше всего видно в клетке на стадии:
а Метафазы
б Анафазы
в Телофазы
г Интерфазы

28. Хромосомы эукариот состоят из: 1) ДНК; 2) РНК; 3) гистоновых белков; 4) негистоновых белков.
а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

29. Основные события, происходящие в телофазе митоза – это: 1) реконструкция ядра; 2) образование ядрышка; 3) деспирализация хромосом; 4) исчезновение веретена; 5) цитотомия.
а Правильный ответ 1, 3 и 5
б Правильный ответ 1, 2 и 3
в Правильный ответ 1, 3, 4 и 5
г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

30. При частичных трисомиях возможны следующие цитогенетические находка: 1) несбалансированные транслокации; 2) инверсии; 3) маркерные хромосомы; 4)несбалансированные транслокации и маркерные хромосомы.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

31. Секвенирование ДНК представляет собой:
а Определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
б Определение последовательности нуклеотидов ДНК
в Метод «сортировки» хромосом
г Исследование взаимодействия ДНК с белками

32. Клеточными органеллами, в которых происходит в-окисление жирных кислот, являются: 1) лизосомы; 2) пероксисомы; 3) митохондрии.
а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 1 и 2
д Правильный ответ 2 и 3

33. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:
а Цитогенетическое исследование
б Исследование белкового спектра плазмы крови
в Исследование крови и мочи на свободные аминокислоты
г Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

34. Показанием к назначению цитогенетического исследования являются: 1) гиподонтия; 2) высокий рост; 3) гирсутизм; 4) гипогенитализм; 5) врожденный порок сердца.
а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 5
в Правильный ответ 2 и 4
г Правильный ответ 3 и 4
д Правильный ответ 3 и 5

35. Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:
а Чистой дисгенезии гонад
б Полной тестикулярной феминизации
в Неполной тестикулярной феминизации
г Смешанной дисгенезии гонад
д Неполной маскулинизации

36. Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:
а Адреногенитальном синдроме
б Синдроме Нунан
в Синдроме тестикулярной феминизации
г Синдроме Дауна

37. Один из перечисленных ниже синдромов нельзя диагностировать с помощью исследования клеток амниотической жидкости:
а Синдром Дауна
б Синдром Меккеля
в Болезнь Тея-Сакса
г Мукополисахаридоз I типа

38. При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна:

а В любой стадии заболевания диагностируется выраженное увеличение уровня сывороточной креатинкиназы
б Уровень креатинкиназы особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
в Уровень креатинкиназы наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
г Уровень креатинкиназы наиболее высок в конечной стадии заболевания
д Уровень креатинкиназы постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии

39. Пренатальная диагностика с помощью молекулярных зондов возможна при:
а Синдроме Апера
б Синдроме Дубовитца
в Хорее Гентингтона
г Синдроме Меккеля
д Синдроме алкогольного плода

40. Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:
а Муколипидоза
б Гипотиреоза
в Фенилкетонурии
г Муковисцидоза
д Целиакии

41. Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме:
а «Кошачьего крика»
б Дауна
в Шерешевского-Тернера
г Трисомии
д Клайнфельтера

42. Болезнь Дауна может являться результатом: 1) транслокации; 2) мозаицизма; 3)регулярной трисомии.
а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 1 и 2
г Правильный ответ 2 и 3
д Правильный ответ 1, 2 и 3

43. При синдроме «кошачьего крика» в кариотипе больного находят:
а 47 хромосом
б Частичную трисомию 5 хромосомы
в Аномалии половых хромосом
г Множественные разрывы хромосом
д Частичную моносомию 5 хромосомы

44. К наследственным синдромам, сопровождающимся нестабильностью кариотипа, относятся все перечисленные, кроме:
а Синдрома Луи-Бар
б Синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
в Пигментной ксеродермы
г Анемии Фанкони
д Синдрома Блюма

45. Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:
а От 1 до 5
б От 5 до 50
в От 50 до 200

г От 200 и выше

46. Основной хромосомной характеристикой клеток опухолей человека являются:

а Их кариотипическая однородность

б Диплоидный хромосомный набор

в Наличие одинаковых хромосомных маркеров в опухолях разного происхождения

г Наличие специфических «горячих» точек повреждения определенных хромосом в клетках опухолей одинакового гистогенеза

47. Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы относится к:

а Нарушениям углеводного обмена

б Нарушениям минерального обмена

в Болезням накопления

г Эритроцитарным ферментопатиям

д Дефектам транспортных белков

48. Скрининг новорожденных нецелесообразен при одном из следующих заболеваний:

а Врожденный гипотиреоз

б Недостаточность 21-гидроксилазы

в Муковисцидоз

г Недостаточность биотинидазы

д Болезнь Фабри

49. Повреждающим фактором при болезни Вильсона-Коновалова является:

а Повышение уровня метаболитов пуринового обмена

б Отложение меди в тканях

в Наличие кольца Кайзера-Флейшера

50. Для выявления наследственных нарушений аминокислотного обмена используют все перечисленные методы, кроме одного:

а Микробиологическое ингибирование (тест Гатри)

б Высокоэффективная жидкостная хроматография

в Электрофорез гемоглобина

г Флуориметрия

д Колориметрия

51. Основной биохимический критерий классической болезни Рефсума:

а Нарушение синтеза плазмалогенов

б Накопление ОДЦЖК (очень длинноцепочечных жирных кислот)

в Накопление фитановой кислоты

г Накопление пипеколовой кислоты

52. д Накопление желчных кислот

Скринирующими критериями для нарушений ферментов дыхательной цепи являются все перечисленные, кроме:

а Определения лактата и пирувата

б Определения кетоновых тел

в Определения мочевины и мочевой кислоты

53. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются: 1) определение уровня аммиака в крови; 2) исследование спектра аминокислот крови; 3) определение креатинина мочи.

а Правильный ответ 1 и 2

б Правильный ответ 2 и 3

в Правильный ответ 1 и 3

54. Серповидноклеточная анемия обусловлена:

а Изменением первичной структуры б-цепей гемоглобина

б Изменением первичной структуры в-цепей гемоглобина

в Дефектом мембраны эритроцитов

г Недостаточностью синтеза б-цепей гемоглобина
д Недостаточностью синтеза в-цепей гемоглобина

55. В-талассемия обусловлена:

а Изменением первичной структуры б-цепей гемоглобина
б Изменением первичной структуры в- цепей гемоглобина
в Дефектом мембраны эритроцитов
г Недостаточностью синтеза б-цепей гемоглобина
д Недостаточностью синтеза в-цепей гемоглобина

56. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

а Нагрузкой глиадином
б Исследованием креатинина в моче
в Тонкослойной хроматографией белков плазмы крови
г Определением электролитов в поте
д Определением уровня липопротеинов в плазме крови

57. В диагностике муковисцидоза имеет значение определение:

а Аминокислот в плазме крови
б Холестерина в крови
в Содержания триглицеридов
г Электролитов в поте
д Меди в моче

58. Врожденная метгемоглобинопатия может быть вызвана:

а Недостаточностью энзима диафоразы
б Недостаточностью каталазы
в Наличием аномального гемоглобина S
г Наличием аномального гемоглобина Е

59. В семье родился ребенок со спинномозговой грыжей. При следующей беременности целесообразно применить такие методы дородовой диагностики: 1) определение кариотипа плода; 2) определение уровня альфа-фетопротеина в амниотической жидкости; 3) определение пола плода; 4) ультразвуковое исследование.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 3
в Правильный ответ 1 и 4
г Правильный ответ 2 и 3
д Правильный ответ 2 и 4

60. Противопоказанием к проведению амниоцентеза являются: 1) возраст матери старше 40 лет; 2) послеоперационные рубцы; 3) болезнь Помпе у предыдущего ребенка; 4)локализация плаценты на передней брюшной стенке; 5) инфекционные заболевания, перенесенные одним из супругов.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1, 3 и 5
г Правильный ответ 2 и 4
д Правильный ответ 3 и 5

61. В амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе (без культивирования клеток), можно провести все перечисленные исследования, кроме:

а Биохимического исследования метаболитов
б Исследования активности ферментов
в Определения альфа-фетопротеина
г Исследования кариотипа

62. Известно, что беременная женщина является носительницей гена гемофилии. Этой женщине могут быть рекомендованы следующие методы пренатальной диагности-

ки: 1)ультразвуковое исследование; 2) определение альфа-фетопротеина в крови у матери; 3)определение пола плода; 4) исследование крови плода; 5) фетоскопия.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 3 и 4
г Правильный ответ 2 и 5
д Правильный ответ 1 и 5

63. Уровень альфа-фетопротеина может быть повышен в крови у женщины на 16-18 неделе беременности при следующих заболеваниях плода: 1) синдром Клайнфельтера; 2)анэнцефалия; 3) гидроцефалия; 4) спинномозговая грыжа; 5) синдром Гирке.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 2 и 4
г Правильный ответ 1, 3 и 5
д Правильный ответ 3, 4 и 5

64. Повышенный уровень альфа-фетопротеина в амниотической жидкости может быть выявлен при: 1) анэнцефалии; 2) спинномозговой грыже; 3) синдроме Шерешевского-Тернера; 4) синдроме Дауна; 5) мукополисахаридозе II типа.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1 и 2
г Правильный ответ 3, 4 и 5
д Правильный ответ 1, 4 и 5

65. В культивированных клетках амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе, можно провести все перечисленные исследовании, кроме одного:

а Определение X- и Y-полового хроматина
б Исследование активности ферментов
в Определение кариотипа
г Определение альфа-фетопротеина

66. В некультивированных клетках амниотической жидкости, полученных при амниоцентезе, можно: 1) определить уровень альфа-фетопротеина; 2) исследовать активность ферментов; 3) исследовать кариотип; 4) определить X- и Y-половой хроматин.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 3
в Правильный ответ 1 и 4
г Правильный ответ 2 и 3
д Правильный ответ 2 и 4

67. Методические подходы к пренатальной диагностике должны отвечать следующим требованиям: 1) высокая точность метода; 2) небольшая опасность осложнений; 3) небольшой срок беременности; 4) минимальная продолжительность анализа.

а Правильный ответ 1, 2 и 4
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1, 2 и 4
г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

68. Самыми важными показаниями к проведению цитогенетической пренатальной диагностики плода являются:

а Наличие в семье предыдущего ребенка с хромосомной патологией
б Угроза прерывания беременности

в Вирусное заболевание, перенесенное матерью в 1-2 триместре беременности
г Наличие семейной сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей

69. Ошибки при определении кариотипа плода могут быть связаны: 1) с клональным характером роста клеток амниотической жидкости; 2) с мозаицизмом клеток плода; 3) с физиологической полиплоидией культивируемых клеток; 4) с загрязнением образцов вод клетками материнского происхождения.

а Правильный ответ 1, 2 и 4
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1, 2 и 4
г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

70. Быстрота, оперативность и воспроизводимость исследования характерны для цитогенетической пренатальной диагностики путем: 1) культивирования клеток амниотической жидкости; 2) культивирования клеток хориона; 3) культивирования клеток плаценты; 4) приготовления прямых препаратов ворсин хориона; 5) культивирования лимфоцитов плода.

а Правильный ответ 1, 2 и 4
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 3, 4 и 5
г Правильный ответ 4 и 5
д Правильный ответ 1, 2 и 3

71. Основной путь выделения меди из организма в норме:

а Выделение с мочой
б Выделение с калом
в Выделение с потом

72. Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:

а Определения иммунореактивного трипсина
б Определения электролитов пота
в Выявления жира в кале
г Определения активности пищеварительных ферментов в кале
д Теста с цетилпиридинхлоридом

73. Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

а Подъем уровня фенилгидразина
б Гиперфенилаланинемия
в Лейкоцитоз
г Повышение уровня тирозина
д Подъем уровня гомогентизиновой кислоты

74. В моче здорового человека преобладает следующий тип гликозаминогликанов:

а Гепарансульфат
б Хондроитинсульфат
в Дерматансульфат
г Кератансульфат

75. Основная фракция гемоглобина взрослого человека HbA представляет собой:

а Мономер
б Димер
в Тример
г Тетрамер
д Пентамер

76. Тирозин является предшественником всего ниже перечисленного, кроме:

а Тироксина

б Катехоламинов
в Меланина
г Кинуренина
д Трийодтиронина

77. Для диагностики болезней накопления гликозаминогликанов используют следующие методы: 1) выявление дефектного фермента; 2) электрофорез гликозаминогликанов; 3) тест с цетидилпиридинхлоридом; 4) определение мочевой кислоты; 5) тонкослойная хроматография аминокислот.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 3, 4 и 5
г Правильный ответ 2, 4 и 5
д Правильный ответ 1, 3 и 4

78. Основным методом определения натрия в потовой жидкости является:

а Титрометрия
б Колориметрия
в Пламенная фотометрия
г Спектрофотометрия

79. К методам массового просеивания на фенилкетонурию относятся все вышеперечисленное, кроме:

а Автоматической флуориметрии
б Теста Гатри
в Тонкослойной хроматографии
г Определения спектра аминокислот на аминокислотном анализаторе

80. Мочевая кислота является:

а Метаболитом пиримидинового обмена
б Предшественником катехоламинов
в Метаболитом пуринового обмена
г Антиоксидантом клеточного окисления
д Конечным продуктом расщепления белков

81. Не содержит серу:

а Цистин
б Пролин
в Метионин
г Цистеин
д Гомоцистеин

82. Аминокислоты, входящие в состав белков: 1) являются L-формами; 2)являются D-формами; 3) являются рацематом D- и L-форм; 3) имеют амино-и карбоксильную группу; 5) имеют кетогруппу.

а Правильный ответ 1 и 4
б Правильный ответ 2 и 3
в Правильный ответ 4 и 5
г Правильный ответ 2 и 5
д Правильный ответ 1 и 3

83. В цикле мочевины участвует аминокислота:

а Лейцин
б Пролин
в Аргинин
г Триптофан
д Гистидин

84. Нормальная концентрация фенилаланина в крови составляет:

а 1-2 мг%
б 3-4 мг%
в 5-6 мг%
г 7-8 мг%
д 9-10 мг%

85. Методом количественного анализа спектра аминокислот в биологических жидкостях является:

а Тонкослойная хроматография аминокислот
б Применение автоматического анализатора аминокислот
в Колориметрические методы
г Пламенная фотометрия

86. Воспроизводимость результатов лабораторных исследований подразумевает:

а Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
б Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
в Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

87. Правильность результатов лабораторных исследований подразумевает:

а Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
б Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
в Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

88. Аналитическая специфичность любого метода подразумевает:

а Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
б Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
в Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

89. Иммуноферментный анализ (ИФА) представляет собой:

а Иммунологический анализ антигенов и антител, основанный на реакции преципитации
б Иммунохимический анализ, при котором для выявления комплекса антиген-антитело используют конъюгаты антител и антигенов с ферментами
в Иммунохимический метод, сочетающий принципы электрофореза и иммунодиффузии
г Метод исследования взаимодействия антитела с антигеном, при котором в один из компонентов вводят радиоактивную метку

90. Кофермент представляет собой:

а Холофермент
б Небелковый компонент фермента, легко диссоциирующий из комплекса с белком
в Белковый компонент фермента

91. Для молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней можно использовать олигонуклеотидные зонды, комплементарные: 1)последовательности нормального гена или его фрагменту; 2)последовательности мутантного гена или его фрагменту; 3) последовательностям, сцепленным с мутантным геном.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 3

в Правильный ответ 2 и 3
г Правильный ответ 1, 2 и 3
д Правильный ответ 1

92. К методам, с помощью которых можно получать значительное количество фрагмента ДНК, относятся: 1) гибридизация по Саузерну; 2) полимеразная цепная реакция (ПЦР); 3)рестрикция; 4) клонирование ДНК.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 3
в Правильный ответ 1 и 4
г Правильный ответ 2 и 3
д Правильный ответ 2 и 4

93. Для прямых методов ДНК-диагностики необходимо знать все, кроме:

а «Горячих» точек гена
б Последовательности генетического кода
в Полиморфных ДНК-маркеров
г Диагноза заболевания
д Типа наследования заболевания

94. Для получения кДНК на основе выделенной РНК используется:

а ДНК-полимераза
б Лигаза
в Рестриктаза
г Обратная транскриптаза
д Протеиназа

95. Миграция молекул ДНК в геле зависит от всего, кроме:

а Конформации молекулы ДНК
б Длины молекулы ДНК
в Концентрации геля
г Напряженности электрического поля
д Освещенности

96. Методом, позволяющим определить последовательность оснований в нуклеотидной цепи, является:

а Блот-гибридизация
б Пульсирующий гель-электрофорез
в Секвенирование
г Множественная амплификация
д Аллель-специфическая гибридизация

97. В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:

а Нуклеотидфосфатов
б ДНК-полимеразы
в Ионов магния
г Геномной ДНК
д ДНК-лигазы

98. Основными методами диагностики аргинин-янтарной ацидурии являются: 1)газожидкостная хроматография; 2) исследование спектра аминокислот; 3)исследование уровня аммиака в крови после белковой нагрузки; 4) исследование водорода в выдыхаемом воздухе.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1 и 2
г Правильный ответ 1 и 3
д Правильный ответ 2 и 3

99. Гликоген:
а Представляет собой полимер глюкозы
б Имеет ветвящуюся структуру
в Присутствует в продуктах растительного происхождения
г Является источником глюкозы организма
д Имеет наибольшую концентрацию в ткани печени и мышцах

100. Гликозаминогликаны:
а Являются составной частью гликогена
б Расщепляются кислыми гликозидазами
в Расщепляются в лизосомах
г В совокупности с белковым кором образуют гликозаминопротеогликаны
д Являются сложными гетерополисахаридами

101. Прометафазные хромосомы принято исследовать для: 1) уточнения точек разрыва при структурных аномалиях хромосом; 2) диагностики синдромов с микроструктурными перестройками хромосом; 3) установления диагноза анеуплоидии; 4) уточнения диагноза частичной моносомии.
а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 3 и 4
в Правильный ответ 2 и 4
г Правильный ответ 1 и 4
д Правильный ответ 1 и 3

102. Для хронического миелоидного лейкоза характерны: 1) наличие филадельфийской хромосомы; 2) транслокация между 22 и 9 хромосомой; 3) частичная моносомия 21 хромосомы; 4) транслокация между 5 и 17 хромосомой.
а Правильный ответ 3 и 4
б Правильный ответ 2 и 4
в Правильный ответ 1 и 4
г Правильный ответ 1 и 2
д Правильный ответ 1 и 3

103. Минимальное число интерфазных ядер, необходимое для определения процентного содержания полового хроматина, составляет:
а до 20
б 50
в 100
г 150
д 300

104. Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:
а Для увеличения числа митозов
б Для задержки делящихся клеток на стадии метафазы
в Для получения хорошего разброса хромосом
г Для лучшего окрашивания хромосомных препаратов

105. Анализ прометафазных хромосом позволяет: 1) выявлять микроструктурные аномалии при определенных синдромах с комплексом МВПР (множественных врожденных пороков развития); 2) устанавливать новые клинико-цитогенетические параллели для синдромов с неуточненным типом наследования; 3) уточнять характер перестройки и размеры участков хромосом, вовлеченных в дисбаланс кариотипа; 4)проводить пренатальную диагностику хромосомных аномалий у плодов с МВПР (множественными врожденными пороками развития).
а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3

г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

106. Понятие картирования генома человека включает в себя: 1) изучение тонкой структуры гена; 2) определение групп сцепления; 3) построение детальных хромосомных карт; 4) выяснение полного генетического состава всех хромосом человека.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

107. С помощью гибридизации соматических клеток в культуре могут быть картированы:

а Любые последовательности ДНК
б Гены, фенотипическая экспрессия которых обнаруживается биохимическими методами
в Гены, не обладающие проявлением в виде белкового продукта

108. Диагностическая значимость применения метода молекулярно-цитогенетической «гибридизации» состоит:

а В диагностике отдельных биохимических дефектов
б В рестрикционном анализе структуры гена
в В клонировании отдельных гибридных молекул ДНК
г В картировании отдельных генов непосредственно на хромосомных препаратах

109. Применение молекулярно- цитогенетических методов диагностики с помощью хромосомоспецифических проб ДНК позволяет: 1) выявить происхождение добавочных маркерных хромосом или минихромосом; 2) определить сложный хромосомный мозаицизм при невысоком содержании аномальных клеток в кариотипе; 3)идентифицировать хромосомы, вовлеченные в сложные перестройки; 5) уточнить точки разрывов аномальных хромосом.

а Правильный ответ 1
б Правильный ответ 2
в Правильный ответ 3
г Правильный ответ 4
д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

110. В понятие медико-генетический прогноз входят: 1) определение степени генетического риска; 2) оценка медицинских и социальных последствий заболеваний; 3) возможность применения методов пренатальной диагностики; 4)назначение лечения; 5) рекомендация методов контрацепции.

а Правильный ответ 1, 2 и 4
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1, 2 и 3
г Правильный ответ 2, 3 и 4
д Правильный ответ 3, 4 и 5

111. В популяции за 8 лет родилось 500.000 новорожденных, среди которых обнаружено 45 больных с фенилкетонурией. Частота гетерозиготных носителей составляет:

а 1,90%
б 2,50%
в 4%
г 5%
д 10%

112. Известно, что соотношение резус-положительных и резус-отрицательных лиц равно 84% и 16% (резус-отрицательная принадлежность наследуется по рецессивному типу). Частота доминантного аллеля R+ в популяции составляет:

а 40%
б 50%
в 60%
г 70%
д 75%

113. Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является:

а Обнаружение новых тератогенов
б Определение частоты врожденных пороков развития
в Лечение выявленных больных

114. Флюктуация частоты врожденных пороков развития означает: 1) появление нового тератогена; 2) обнаружение давно существующего тератогена; 3) проявление случайной флуктуации.

а Правильный ответ 1 и 2
б Правильный ответ 1 и 3
в Правильный ответ 2 и 3

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

а Амниоцентез
б Биопсия хориона
в Кордоцентез
г Все перечисленное
д Ничего из перечисленного

116. Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей: 1) альфа-фетопротеина; 2) хорионического гонадотропина; 3) неконъюгированного эстриола; 4) клеток плода.

а Правильный ответ 1, 2 и 3
б Правильный ответ 2, 3 и 4
в Правильный ответ 1, 3 и 4
г Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

117. При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП (альфа-фетопротеин) –ниже нормы, ХГЧ (хорионический гонадотропин) – выше нормы, НЭ(неконъюгированный эстриол) – ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:

а Хромосомное заболевание
б Дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
в Расщелина губы и/или неба
г Множественные врожденные пороки развития

Перечень вопросов к зачету

1. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
2. Структура гена
3. Репликация
4. Транскрипция
5. Трансляция
6. Рекомбинация
7. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия
8. Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном (лекарственных веществ, пищевых добавок, химических мутагенов окружающей среды)
9. Репарационные механизмы
10. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний
11. Молекулярно-генетический анализ предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии, онкогематологии
12. Фармакогенетика, таргетная терапия
13. Молекулярно-генетическая диагностика для анализа гистосовместимости, HLA-типирования Молекулярно-генетические исследования при идентификации личности; установления родства, отцовства ПЦР-диагностика и типирование инфекций
14. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
15. Исследование полового хроматина Определение Х-хроматина (телец Барра) и Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала
16. Хромосомный анализ
17. Биохимические методы диагностики наследственных болезней
18. Методы, используемые при неонатальном скрининге на наследственные болезни обмена веществ Молекулярно-генетические методы
19. Методы выделения ДНК и РНК из клинического материала
20. Рестрикционный анализ молекул ДНК
21. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
22. ПЦР в режиме реального времени
23. Секвенирование
24. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
25. ДНК-чипы
26. Электрофорез нуклеиновых кислот
27. Принципы организации ПЦР-лаборатории
28. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований