

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДЕНО

На заседании

Учебно-методического совета

«09» сентября 2021 года, протокол № 2

Проректор по учебной работе,  
Председатель Учебно-методического совета  
д.м.н., профессор В.И. Орел

СОГЛАСОВАНО

Проректор по послевузовскому и дополнительному  
профессиональному образованию,  
д.м.н., профессор Ю.С. Александрович

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ  
ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего  
образования – программы ординатуры по специальности

**31.08.30 «Генетика»**

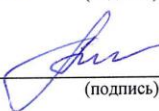
Разработчики:

Заведующий кафедрой,  
д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН  
(должность, ученое звание, степень)

  
(подпись)

Имянитов Е.Н.  
(расшифровка)

Доцент кафедры, к.м.н.  
(должность, ученое звание, степень)

  
(подпись)

Соколенко А.П.  
(расшифровка)

рассмотрен и одобрен на заседании кафедры  
Общей и молекулярной медицинской генетики

название кафедры

« 27 » 08  
Заведующий кафедрой

2021 г., протокол заседания № 1  
Общей и молекулярной медицинской генетики

название кафедры

Д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН  
(должность, ученое звание, степень)

  
(подпись)

Е.Н. Имянитов  
(расшифровка)

## ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Перечень компетенций и этапы их формирования по уровням освоения.

| №<br>п/<br>п | Номер/<br>индекс<br>компете<br>нции | КОМПЕТЕНЦИИ                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | ПЛАНИРУЕМЫЕ<br>РЕЗУЛЬТАТЫ<br>ОБУЧЕНИЯ                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------|-------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|              |                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | знать                                                                                                                                                                                                                                     | уметь                                                                                                                                                                                | владеть                                                                                                                                                                                                                       |
| 1            | УК-1                                | готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | современные представления об основных положениях генетики человека, направлениях развития медицинской генетики в разных странах                                                                                                           | адекватно оценивать информацию медико-генетического характера, полученную из медицинской и биологической литературы, а также через СМИ                                               | умением регулярно оценивать современное состояние медицинской генетики с учетом появления новых технологий и накопления теоретических представлений; способность к написанию литературных обзоров в области генетики человека |
| 2            | УК-2                                | готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия                                                                                                                                                                                                                           | иметь понятие о врачебной этике и деонтологии, факторах, определяющих личность и профессионализм врача; основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения | организовать эффективную, сплочённую команду профессиональных специалистов, способных решать широкий спектр вопросов в организации, диагностике и лечении с различными заболеваниями | основами педагогики и психологии                                                                                                                                                                                              |
| 3            | УК-3                                | готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной | особенности компетентностного подхода в образовании, профильного обучения                                                                                                                                                                 | внедрять в педагогическую практику новые методики, технологии и программы                                                                                                            | современными педагогическими методами и технологиями                                                                                                                                                                          |

|   |      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                 |
|---|------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
|   |      | власти, осуществляющем функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                 |
| 4 | 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 | принципы профилактики наследственных болезней                                                                                                                                                                                                    | сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией                                                                                      | составить программу профилактики генетически детерминированной патологии        |
| 5 | ПК-2 | готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, осуществлению диспансерного наблюдения                                                                                                                                                                                                                                                                                            | скрининговые программы по выявлению наследственной и врожденной патологии                                                                                                                                                                        | интерпретировать результаты скрининга                                                                                                                                                      | маршрутизацией пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией |
| 6 | ПК-3 | готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных                                                                                                                                                                                                                         | Знать принципы оказания медицинской помощи в районах чрезвычайных ситуаций; знать возможности использования молекулярно-генетических методов для идентификации возбудителей в очагах инфекций; знать особенности развития отдаленных последствий | Уметь оказать первую помощь в районах чрезвычайных ситуаций; уметь прогнозировать последствия воздействий экстремальных факторов среды на развитие генетически-детерминированных патологий | Навыками оказания первой помощи в районах чрезвычайных ситуаций                 |

|    |      |                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|----|------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|    |      | чрезвычайных ситуациях                                                                                                                                                                                                       | лучевого облучения                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 7  | ПК-4 | готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков                                                                       | основы биомедицинской статистики                                                                                                                                                                                                                                     | использовать формулы расчета основных медико-статистических показателей                                                                                                                                                                                                                                               | владеть современными методами статистической обработки данных                                                                                                                                                                                                                        |
| 8  | 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 | современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения цитогенетического обследования; специального биохимического обследования | сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ | владеть клинико-генеалогическим методом (собрать семейный анамнез, графически изобразить и проанализировать родословную; владеть алгоритмами молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов; |
| 9  | ПК-6 | готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями                                                                                                                                                     | современные методы лечения больных с наследственной патологией, принципы реабилитации больных с генетическими болезнями                                                                                                                                              | обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); оценить эффективность терапии; разработать план реабилитационной терапии пациентов с наследственными заболеваниями                                                          | навыком составления лечебно-профилактических рекомендаций                                                                                                                                                                                                                            |
| 10 | ПК-7 | готовность к оказанию медико-генетической помощи                                                                                                                                                                             | цели и задачи медико-генетического консультирования                                                                                                                                                                                                                  | уметь определить показания для инвазивной пренатальной диагностики; уметь провести медико-генетическую консультацию                                                                                                                                                                                                   | методами расчёта генетического риска; навыком работы с регистрами пациентов с редкими заболеваниями; владеть навыком использования международных баз данных в сфере генетики                                                                                                         |

|    |       |                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                     |                                                                                                 |
|----|-------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 11 | ПК-8  | готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации                                                | знать принципы оказания медицинской помощи в районах чрезвычайных ситуаций                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | уметь оказать первую помощь в районах чрезвычайных ситуаций                                                         | навыками оказания первой помощи в районах чрезвычайных ситуаций                                 |
| 12 | ПК-9  | готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации                           | основные клинические проявления при дисплазии соединительной ткани; принципы реабилитации пациентов с дисплазией соединительной ткани                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | назначить реабилитационные мероприятия пациентам с дисплазией соединительной ткани                                  | навыками выявления пациентов с дисплазией соединительной ткани, основными методами реабилитации |
| 13 | ПК-10 | готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих     | принципы профилактики генетических заболеваний; основы мутагенеза и канцерогенеза                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | объяснить консультирующимся в доступной форме содержание медико-генетического прогноза в семье                      | навыками пропаганды здорового образа жизни среди персонала и пациентов                          |
| 14 | ПК-11 | готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях | нормативные документы, регулирующие работу медико-генетической службы; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности; санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения; правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; основы трудового законодательства; организацию контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению | анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования | навыком оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях  |
| 15 | ПК-12 | готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических                                              | современные методики вычисления и анализа основных медико-демографических показателей состояния здоровья населения, а также формулы расчета частот аллелей в                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | адекватно использовать методы статистической обработки для решения профессиональных задач                           | владеть методами статистической обработки биомедицинской информации                             |

|    |       |                                                                                                                  |                                                                                                                             |                                                                             |                                                   |
|----|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
|    |       | показателей                                                                                                      | популяции                                                                                                                   |                                                                             |                                                   |
| 16 | ПК-13 | готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации | основы организации и тактики специализированных подразделений медицинской службы в чрезвычайных ситуациях, боевых действиях | организовать эффективную медицинскую сортировку больных и раненых пациентов | навыками по оказанию плановой и неотложной помощи |

### ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

основной профессиональной образовательной программы высшего образования - программы ординатуры по специальности **31.08.30 «ГЕНЕТИКА»**

| №  | Контролируемые разделы дисциплины                | Индекс контролируемой компетенции (или её части)                       | Оценочные средства               | Способ контроля                      |
|----|--------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|--------------------------------------|
|    |                                                  |                                                                        | наименование                     |                                      |
| 1. | Б.1Б.1 «Генетика»                                | УК-1<br>ПК-1<br>ПК-2<br>ПК-5<br>ПК-6<br>ПК-7<br>ПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12 | - вопросы<br>- тесты<br>- задачи | - устно<br>- тестирование<br>- устно |
| 2. | Б.1Б.2 «Общественное здоровье и здравоохранение» | УК-1<br>УК-2<br>ПК-1<br>ПК-4<br>ПК-10<br>ПК-11<br>ПК-12                | - вопросы<br>- тесты             | - устно<br>- тестирование            |
| 3. | Б.1Б.3 «Педагогика»                              | УК-1<br>УК-2<br>УК-3<br>ПК-10                                          | - вопросы<br>- тесты             | - устно<br>- тестирование            |
| 4. | Б.1Б.4 «Патология»                               | УК-1<br>ПК-5                                                           | - вопросы<br>- тесты             | - устно<br>- тестирование            |
| 5. | Б.1Б.5 «Медицина чрезвычайных ситуаций»          | УК-1<br>ПК-3<br>ПК-8<br>ПК-13                                          | - тесты                          | - тестирование                       |
| 6. | Б.1.В.ОД.1 «Терапия»                             | УК-1<br>ПК-1<br>ПК-2<br>ПК-5<br>ПК-6<br>ПК-9<br>ПК-10                  | - вопросы<br>- тесты             | - устно<br>- тестирование            |
| 7. | Б.1.В.ДВ.1 «Медицинская                          | УК-1                                                                   | - вопросы                        | - устно                              |

|     |                                                     |                                                               |                                  |                                      |
|-----|-----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|----------------------------------|--------------------------------------|
|     | психология и деонтология»                           | УК-2<br>ПК-10                                                 | - тесты                          | - тестирование                       |
| 8.  | Б.1.В.ДВ.2 «Основы медицинской статистики»          | УК-1<br>ПК-4<br>ПК-11<br>ПК-12                                | - вопросы<br>- тесты             | - устно<br>- тестирование            |
| 9.  | Б.2.1 Производственная практика (базовая часть)     | УК-1<br>ПК-1<br>ПК-2<br>ПК-5<br>ПК-6<br>ПК-7<br>ПК-9<br>ПК-10 | - вопросы<br>- тесты<br>- задачи | - устно<br>- тестирование<br>- устно |
| 10. | Б.2.2 Производственная практика (вариативная часть) | УК-1<br>ПК-1<br>ПК-2<br>ПК-5<br>ПК-6<br>ПК-7<br>ПК-9<br>ПК-10 | - вопросы<br>- тесты<br>- задачи | - устно<br>- тестирование<br>- устно |

Матрица компетенций выпускника, формируемых в результате освоения аккредитуемой ОП по специальности 31.08.30 Генетика

| Индекс         | Наименование учебных циклов, разделов, модулей, практик и ГИА | УК-1 | УК-2 | УК-3 | ПК-1 | ПК-2 | ПК-3 | ПК-4 | ПК-5 | ПК-6 | ПК-7 | ПК-8 | ПК-9 | ПК-10 | ПК-11 | ПК-12 | Промежуточная аттестация | Семестр |
|----------------|---------------------------------------------------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|-------|-------|-------|--------------------------|---------|
| <b>Б1.Б</b>    | <b>Базовая часть</b>                                          |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |       |       |       |                          |         |
| Б1.Б.1         | Генетика                                                      | +    |      |      | +    | +    |      |      | +    | +    |      | +    |      | +     | +     |       | 1,2,3,4                  | 1,2     |
| Б1.Б.2         | Общественное здоровье и здравоохранение                       | +    | +    |      | +    |      |      | +    |      |      |      |      | +    | +     | +     |       |                          | 1       |
| Б1.Б.3         | Педагогика                                                    | +    | +    | +    |      |      |      |      |      |      |      |      | +    |       |       |       |                          | 2       |
| Б1.Б.4         | Патология                                                     | +    |      |      |      |      |      |      | +    |      |      |      |      |       |       |       |                          | 1       |
| Б1.Б.5         | Медицина чрезвычайных ситуаций                                | +    |      |      |      |      | +    |      |      |      | +    |      |      |       |       | +     |                          | 2       |
| <i>Б1.В</i>    | <i>Вариативная часть</i>                                      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |       |       |       |                          |         |
| <i>Б1.В.ОД</i> | <i>Обязательные дисциплины</i>                                |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |       |       |       |                          |         |
| Б1.В.ОД.1      | Терапия                                                       | +    |      |      | +    | +    | +    |      | +    | +    |      | +    |      |       |       |       |                          | 1       |
| <i>Б1.В.ДВ</i> | <i>Дисциплины по выбору</i>                                   |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |       |       |       |                          |         |
| Б1.В.ДВ.1.1    | Медицинская психология и деонтология                          | +    |      |      | +    | +    |      |      | +    | +    |      |      |      |       |       |       |                          | 2       |
| Б1.В.ДВ.1.2    | Основы медицинской статистики                                 | +    |      |      |      |      |      | +    |      |      |      |      |      | +     | +     |       |                          | 2       |
| <b>Б2</b>      | <b>Практики</b>                                               |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |      |       |       |       |                          |         |
| Б2.1           | Производственная практика (Баз)                               | +    |      |      | +    | +    | +    |      | +    | +    | +    | +    | +    |       |       |       | 2,3,4                    | 2,3,4   |
| Б2.2           | Производственная практика (Вар)                               | +    |      |      | +    | +    |      |      | +    | +    |      | +    | +    |       |       |       | 4                        | 4       |
| <b>Б3</b>      | <b>Государственная итоговая аттестация</b>                    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +    | +     | +     | +     |                          | 4       |

## 1. Контрольные мероприятия и применяемые оценочные средства для итоговой аттестации по дисциплине Б.1.Б.1 «ГЕНЕТИКА»

| №   | Индекс компетенции | Наименование контрольных мероприятий      |                         |                                 |                           |
|-----|--------------------|-------------------------------------------|-------------------------|---------------------------------|---------------------------|
|     |                    | Тестирование                              | Собеседование           | Выполнение практических навыков | Решение задач             |
|     |                    | Наименование материалов оценочных средств |                         |                                 |                           |
|     |                    | Тесты                                     | Вопросы собеседования   | Алгоритмы практических навыков  | Задачи                    |
|     |                    | № задания                                 |                         |                                 |                           |
| 1.  | УК-1               | 1–24, 125–144, 267–294, 521-600           | 1-124                   | 1-25                            | 1-33                      |
| 2.  | ПК-1               | 25-80                                     | 112–115, 123            | 13                              | 10, 24                    |
| 4.  | ПК-2               | 81-100                                    | 110-116                 | 24-25                           | 10, 15, 19-20             |
| 5.  | ПК-5               | 118-145                                   | 20-109                  | 1, 5–11, 14–15, 17–18, 23       | 1–4, 9, 11–14, 28, 30, 33 |
| 6.  | ПК-6               | 40-60                                     | 52, 110–116, 122        | 19, 25                          | 27-29                     |
| 7.  | ПК-7               | 101-155                                   | 52, 110-120             | 2, 4, 12, 21-22                 | 5, 7, 16–18, 21, 27       |
| 8.  | ПК-9               | 40-60                                     | 52, 110–116, 122        | 19, 25                          | 29                        |
| 9.  | ПК-11              | 92, 98, 102, 103, 108, 236, 247, 332      | 48–52, 124              | 16, 21-22                       | 19, 24, 27, 30-31         |
| 10. | ПК-12              | 9, 92, 105, 114, 144                      | 110, 111, 114, 115, 124 | 11, 17, 23                      | 27                        |

## 2. Критерии оценки, шкалы оценивания

### 2.1. Критерии оценивания тестовых заданий:

«Отлично» - количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста.

«Хорошо» - количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста.

«Удовлетворительно» - количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста.

«Неудовлетворительно» - количество положительных ответов менее 71% максимального балла теста.

### 2.2. Критерии оценивания ответов на вопросы устного собеседования:

«Отлично» - всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, основной и дополнительной литературы, взаимосвязи основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии. Проявление творческих способностей в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

«Хорошо» - полное знание учебного материала, основной рекомендованной к занятию. Обучающийся показывает системный характер знаний по дисциплине и способен к самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

«Удовлетворительно» - знание учебного материала в объеме, необходимом для дальнейшего освоения дисциплины, знаком с основной литературой, рекомендованной к занятию. Обучающийся допускает погрешности, но обладает необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.

**«Неудовлетворительно»** - обнаруживаются существенные пробелы в знаниях основного учебного материала, допускаются принципиальные ошибки при ответе на вопросы.

### **2.3. Критерии оценивания выполнения алгоритма практического навыка:**

**«Отлично»** - правильно определена цель навыка, работу выполнена в полном объеме с соблюдением необходимой последовательности действий. Самостоятельно и рационально выбрано и подготовлено необходимое оборудование, все действия проведены в условиях и режимах, обеспечивающих получение наилучших результатов. Научно грамотно, логично описаны наблюдения и сформированы выводы. В представленном фрагменте медицинского документа правильно и аккуратно выполнены все записи, интерпретированы результаты.

Продемонстрированы организационно-трудовые умения (поддержание чистоты рабочего места и порядок на столе, экономное использование расходных материалов).

Навык осуществляет по плану с учетом техники безопасности и правил работы с материалами и оборудованием.

**«Хорошо»** - ординатор выполнил требования к оценке «5», но:

алгоритм проводил в условиях, не обеспечивающих достаточной результативности, допустил два-три недочета или более одной грубой ошибки и одного недочета, алгоритм проведен не полностью или в описании допущены неточности, выводы сделаны неполные.

**«Удовлетворительно»** - ординатор правильно определил цель навыка; работу выполняет правильно не менее чем наполовину, однако объем выполненной части таков, что позволяет получить правильные результаты и выводы по основным, принципиально важным задачам работы, подбор оборудования, объектов, материалов, а также работы по началу алгоритма провел с помощью преподавателя; или в ходе проведения алгоритма были допущены ошибки в описании результатов, формулировании выводов.

Алгоритм проводился в нерациональных условиях, что привело к получению результатов с большей погрешностью; или при оформлении документации были допущены в общей сложности не более двух ошибок не принципиального для данной работы характера, но повлиявших на результат выполнения; не выполнен совсем или выполнен неверно анализ результатов; допущена грубая ошибка в ходе алгоритма (в объяснении, в оформлении документации, в соблюдении правил техники безопасности при работе с материалами и оборудованием), которая исправляется по требованию преподавателя.

**«Неудовлетворительно»** - не определена самостоятельно цель практического навыка: выполнена работу не полностью, не подготовлено нужное оборудование и объем выполненной части работы не позволяет сделать правильных выводов; в ходе алгоритма и при оформлении документации обнаружились в совокупности все недостатки, отмеченные в требованиях к оценке «3»; допущены две (и более) грубые ошибки в ходе алгоритма, в объяснении, в оформлении работы, в соблюдении правил техники безопасности при работе с веществами и оборудованием, которые не может исправить даже по требованию преподавателя.

### **2.4. Критерии оценивания задачи:**

**«Отлично»** - правильные ответы даны на все вопросы, выполнены все задания, ответы изложены логично и полно.

**«Хорошо»** - правильные ответы даны на все вопросы, выполнены все задания, полнота ответа составляет 2/3.

**«Удовлетворительно»** - правильные ответы даны на 2/3 вопросов, выполнены 2/3 заданий, большинство (2/3) ответов краткие, неразвернутые.

**«Неудовлетворительно»** - правильные ответы даны на менее 1/2 вопросов, выполнены менее 1/2 заданий, ответы краткие, неразвернутые, «случайные».

## **3. Оценочные средства**

### **3.1. Тесты**

1. У человека число хромосом в диплоидном наборе:

- а) 48
- б) 46
- в) 23
- г) 56

2. Авторами двухспиральной модели ДНК являются:

- а) Корренс и Чермак
- б) Уотсон и Холмс
- в) Жакоб и Моно
- г) Уотсон и Крик

3. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) митохондрии

4. В процессе транскрипции образуется:

- а) мРНК
- б) преРНК (первичный РНК-транскрипт)
- в) кДНК
- г) полипептидная цепь

5. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV)
- в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel)

6. Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

- а) групп крови
- б) HLA-локусов
- в) однонуклеотидных полиморфизмов
- г) микросателлитных маркеров

7. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках

8. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%
- б) 70%
- в) 25%
- г) 5%

9. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000
- б) 4000-4500
- в) 6000-10 000

г) 80 000-100 000

10.Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям
- в) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков
- д) увеличению частоты спонтанных аборт

11.Негативная евгеника - это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

12.Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

13.Полипloidия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- б) обычно несовместима с жизнью
- в) относится к геномным мутациям

14.К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

15.Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

16.Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

17.Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

18.Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

19.В одном из регионов отмечено накопление больных с однотипным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) наследственном заболевании
- г) хромосомном синдроме

20.При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

21.Для панмиксной популяции большого размера характерны:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- б) высокая частота родственных браков
- в) постепенный рост доли гомозигот

22.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

23. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией

24.Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

25.Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

26.Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях

- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

27. Селективный скрининг – это:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию

28. При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

- а) гепатоцеребральная дистрофия
- б) болезнь Помпе
- в) метахроматическая лейкодистрофия
- г) миопатия Дюшенна
- д) адреногенитальный синдром

29. При болезни Гоше в нервных клетках накапливается:

- а) сфингомиелин
- б) ганглиозид GM 1
- в) ганглиозид GM 2
- г) церамид
- д) глюкоцереброзид

30. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются:

- а) определение уровня аммиака в крови
- б) исследование спектра аминокислот крови
- в) определение креатинина мочи

31. Мутации – это:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
- б) изменение числа хромосом;
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)

32. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) механическое воздействие
- в) химические вещества
- г) вирусы

33. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды

34. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к нонсенс-мутациям
- б) могут затрагивать процесс сплайсинга
- в) могут изменять свойства кодируемого белка
- г) всегда патогенны

35. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам

- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) нонсенс-мутациях

36. Динамические мутации:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- в) являются причиной болезней экспансии
- г) не имеют медицинского значения

37. Спорадический случай наследственной болезни – это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

38. К наследственным дефектам системы фагоцитоза относятся:

- а) синдром Вискотта-Олдрича
- б) агаммаглобулия Брутона
- в) хронический грануломатоз
- г) синдром Чедьяка-Хагши

39. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

40. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

- а) ДНК-полимеразы
- б) эндонуклеазы
- в) экзонуклеазы
- г) полинуклеотидлигазы
- д) лактатдегидрогеназы

41. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин
- б) противоэпилептические препараты
- в) ингибиторы АПФ
- г) варфарин
- д) антибиотики

42. Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

43. На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

44. Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества
- б) ионизирующее излучение
- в) инфекции
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной

45. Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- а) кисть
- б) стопа
- в) туловище
- г) лицо

46. Риск рождения ребенка с изолированным расщеплением губы и нёба для семейной пары, у которой уже есть ребенок с односторонним расщеплением составляет:

- а) 1%
- б) 4%
- в) 10%
- г) 25%

47. Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней
- б) дефектов зачатия нервной трубки
- в) моногенных заболеваний
- г) пороков сердца

48. В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А
- б) АФП
- в) ХГЧ
- г) церулоплазмин

49. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) множественные микроаномалии развития
- г) недоношенность

50. Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий

51. Примерами заболеваний с X-сцепленным рецессивным типом наследования являются:

- а) фосфатдиабет
- б) болезнь Марфана
- в) миодистрофия Дюшенна
- г) гемофилия А

52. Тип наследования наследственных опухолевых синдромов:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом
- г) мультифакториальный

53. Гены наследственных раков участвуют в:

- а) репарации ДНК
- б) регуляции гликолиза
- в) клеточном метаболизме
- г) синтезе структурных белков

54. Для выявления мутаций используется:

- а) иммуногистохимия
- б) серологический анализ
- в) бактериологический метод
- г) электронная микроскопия
- д) ПЦР

55. Материалом для поиска наследственных мутаций является:

- а) опухолевая ткань
- б) кровь
- в) моча
- г) слюна
- д) биопсийный материал

56. Пенетрантность мутаций гена BRCA1 составляет:

- а) 100%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 80%

57. Наиболее частыми разновидностями наследственных опухолевых синдромов являются:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников
- в) синдром Пейтца-Йегерса
- г) синдром Линча

58. Наследственный синдром с развитием базальноклеточных карцином кожи и одонтогенными кистами:

- а) синдром Линча
- б) синдром Горлина
- в) синдром Кауден
- г) синдром MEN1

59. Наследственный светлоклеточный рак почки связан с дефектом следующих генов:

- а) RET
- б) VHL
- в) SDHA
- г) MLH1

60. Здоровым носительницам патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

- а) регулярное самообследование

- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

61. Наследственные опухоли характеризуются:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов

62. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%

63. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
- в) составление карт хромосом.

64. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

65. Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:

- а) рак желудка;
- б) сахарный диабет
- в) язва 12-перстной кишки;
- г) шизофрения

66. Целиакия:

- а) является аутоиммунным заболеванием
- б) является моногенным заболеванием
- в) риск ассоциирован с определенными гаплотипами HLA
- г) методом лечения является безглютеновая диета

67. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

68. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз

- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

69. Наиболее распространенный тип наследования гипертонической болезни:

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) мультифакториальный

70. Пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетических методов возможна при следующих заболеваниях:

- а) синдром Апера
- б) хорея Гентингтона
- в) муковисцидоз
- г) фетальный алкогольный синдром

71. Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- а) симптоматическим методом лечения
- б) этиологическим лечением
- в) патогенетическим лечением

72. К мультифакториальным заболеваниям относятся:

- а) хромосомные болезни
- б) изолированные врожденные пороки развития
- в) хронические инфекции
- г) хронические неинфекционные заболевания взрослых

73. Для мультифакториальных заболеваний величина повторного риска в семьях зависит от:

- а) числа больных в семье;
- б) тяжести заболевания у пробанда;
- в) пола пробанда

74. Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдромов:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Дауна
- г) Патау
- д) Эдвардса

75. К специфическим признакам синдрома Дауна относятся:

- а) эпикант
- б) пятна Брашфильда
- в) пороки сердца
- г) четырехпальцевая ладонная складка

76. У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- а) кариотип XXУ
- б) кариотип XXXУ
- в) хроматин-положительные клетки
- г) кариотип XYУ

77. При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

78. Носители реципрокных транслокаций обычно:

- а) бесплодны
- б) фенотипически нормальны
- в) имеют нормальный интеллект
- г) выявляются только через аномальное потомство

79. В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом
- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

80. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

81. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

82. Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Марфана
- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Сотоса
- г) адреногенитальный синдром
- д) синдром Беквита-Видемана

83. Грубые черты лица часто наблюдаются при следующих заболеваниях:

- а) мукополисахаридозы
- б) муковисцидоз
- в) болезнь Фабри

84. К наследственным синдромам, сопровождающимся хромосомной нестабильностью относятся все перечисленные, за исключением:

- а) синдрома Луи-Бар
- б) синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- в) пигментной ксеродермы
- г) анемии Фанкони

д) синдрома Блума

85. Наиболее частой генетической причиной гипертрофической кардиомиопатии у детей до 10 лет является:

- а) миодистрофия Дюшенна
- б) метилмалоновая ацидурия
- в) синдром Нунан
- г) мутации в генах саркомерных белков

86. "Филадельфийская хромосома" может быть выявлена при:

- а) болезни Дауна
- б) синдроме "кошачьего крика"
- в) хроническом миелолейкозе
- г) синдроме Блума
- д) синдроме Прадера-Вилли

87. Наиболее частой генетической причиной умственной отсталости у мужчин является:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Рубинштейна-Тейби
- в) синдром Тёрнера
- г) синдром Мартина-Белл

88. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

- а) кариотипирования
- б) анализа полового хроматина
- в) молекулярно-цитогенетических методов

89. Число тринуклеотидных CGG- повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин-трансмисмиттеров составляет:

- а) 1-5
- б) 5-50
- в) 50-200
- г) более 200

90. Для заболеваний, связанных с мутациями митохондриальной ДНК характерно:

- а) поражение ЦНС и мышечной ткани
- б) наследование по материнской линии
- в) наследование по отцовской линии
- г) поражение лиц обоего пола

91. К митохондриальным болезням не имеют отношения:

- а) нарушения окисления жирных кислот
- б) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- в) дефекты ферментов дыхательной цепи
- г) дефекты расщепления гликогена

92. Средняя частота встречаемости муковисцидоза среди новорожденных в России составляет:

- а) 1:3000
- б) 1:7000
- в) 1:20000

г) 1:10000

93. Врожденные заболевания - это:

- а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
- б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни
- в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
- г) заболевания, не поддающиеся лечению

94. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды.

95. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

96. Пренатальный биохимический скрининг направлен на выявление:

- а) моногенных заболеваний
- б) хромосомных заболеваний
- в) дефектов зародка нервной трубки

97. Увеличение толщины воротникового пространства на УЗИ с 10 по 14 неделю беременности может служить маркером:

- а) хромосомных болезней
- б) моногенных заболеваний
- в) тератогенных воздействий

98. К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

99. Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

100. Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

101. Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452. Рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля:

- а) 15
- б) 2.4

- в) 7
- г) 1.2

102. Чему посвящен проект «ENCODE»:

- а) анализу кодирующих последовательностей генома
- б) анализу функциональных элементов генома
- в) анализу повторяющихся последовательностей генома

103. Проект «Геном человека» (HumanGenomeProject) был завершен в

- а) 1990 году
- б) 2015 году
- в) 2004 году

104. Исключите лишнее:

- а) таргетное секвенирование
- б) полноэкзомное секвенирование
- в) секвенирование по Сенгеру
- г) полногеномное секвенирование

105. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией

106. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

107. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

108. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

109. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

110. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз
- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

111. Наиболее распространенный тип наследования гипертонической болезни:

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) мультифакториальный

112. К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

113. Гены митохондриальной ДНК не кодируют:

- а) белки электрон-транспортной цепи
- б) тРНК
- в) рРНК
- г) белки пируватдегидрогеназного комплекса

114. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%

115. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
- в) составление карт хромосом.

116. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

117. В число наследственных ошибок метаболизма, тестируемых при массовом неонатальном скрининге, входит:

- а) галактоземия
- б) цитруллинемия
- в) гипергликемия
- г) мукополисахаридоз
- д) семейная гиперхолестеринемия

118. Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель

- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

119. Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

120. Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452. Рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля:

- а) 15
- б) 2.4
- в) 7
- г) 1.2

121. мРНК 5'-GAU GCA CGC UAG GUU UUA GCG-3' кодирует полипептидную цепь с аминокислотной последовательностью

- а) Ser-Pro-Cys-Thr-Met-Asp-Leu
- б) Asp-Ala-Arg-Tyr-Val-Leu-Ala
- в) Asp-Ala-Arg-Thr-Met-Asp-Leu

122. Метод ПЦР может использоваться для

- а) диагностики хромосомных нарушений
- б) молекулярной идентификации личности
- в) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
- г) диагностики инфекций
- д) диагностики дефектов внутриутробного развития плода

123. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA

мутантная последовательность имеет вид

5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'

Определите характер мутации

- а) делеция
- б) нонсенс
- в) сдвиг рамки считывания

124. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:

- а) однонитевой матричной ДНК
- б) иницирующего кодона
- в) двунитевого участка на 3'-конце молекулы
- г) 4-х типов дезокситрифосфатов
- д) тРНК

125. Открытие гена означает:

- а) определение его локализации на цитогенетической карте
- б) определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
- в) клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК
- г) клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
- д) секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена

126. Сколько генов в геноме человека?

- а) столько же, сколько и белков
- б) в 2 раза больше, чем у круглого микроскопического червя нематоды
- в) 32 000
- г) 80 000
- д) 118 000

127. В нуклеиновых кислотах азотистое основание соединяется с сахаром:

- а) гликозидной связью
- б) фосфоэфирной связью
- в) водородной связью
- г) неспецифической связью

128. Последовательностью РНК, содержащей интроны, является:

- а) мРНК
- б) преРНК
- в) тРНК
- г) рРНК
- д) ядерная гетерогенная РНК

129. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:

- а) для любых моногенных заболеваний
- б) для генов с известной цитогенетической локализацией
- в) для клонированных генов
- г) для генов с известной нуклеотидной последовательностью

130. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-ATG GAT ACC TCA CTG TCC TGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- ATG GAT ACC TCA CTT TCC TGA -3'

Определите характер мутации

- а) делеция со сдвигом рамки считывания
- б) миссенс
- в) нонсенс

131. ПЦР представляет собой:

- а) искусственную амплификацию гена
- б) искусственный некомплементарный синтез ДНК
- в) амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК
- г) избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК
- д) комплементарный синтез транскрибируемых ДНК

132. При проведении ПЦР окончание синтеза амплифицируемого фрагмента ДНК определяется:

- а) наличием в матричной ДНК стоп-кодона
- б) изменением температурных условий реакции
- в) присутствием в матричной ДНК двунитевого участка, образованного праймером
- г) достижением границы матричной ДНК
- д) наличием в матричной ДНК структурных особенностей

133. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-TTG GGA ACC CTA CTG CTT CGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'

Определите характер мутации

- а) нонсенс
- б) миссенс
- в) нейтральная

134. При трансляции образуются молекулы:

- а) пре РНК
- б) мРНК
- в) полипептидной цепи
- г) кДНК
- д) тРНК

135. Генетический код – это соответствие последовательности из 3 нуклеотидов в молекуле:

- а) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле преРНК
- б) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле тРНК
- в) ДНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- г) мРНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- д) мРНК – антикодону в тРНК

136. Генетический код необходим для:

- а) комплементарного синтеза ДНК
- б) перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
- в) синтеза полипептидной цепи на рибосоме
- г) определения нуклеотидной последовательности ДНК
- д) синтеза первичного РНК-транскрипта

137. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выписать последовательность нуклеотидов в:

- а) гене
- б) экзонах
- в) кДНК
- г) преРНК
- д) мРНК

138. Сплайсинг – это:

- а) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
- б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
- в) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
- г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
- д) избирательная транскрипция экзонов

139. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) нонсенс-мутациях
- в) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
- д) экспансии 3-нуклеотидных повторов

140. Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:

- а) внутригенной локализации
- б) изменения заряда аминокислоты
- в) функции домена, включающего аминокислотную замену
- г) размера кодируемого белка
- д) скорости транскрипции

141. Если встречаемость рецессивного заболевания в популяции равна  $1/10000$ , то частота носителей составляет:

- а) 1 на 100
- б) 1 на 200
- в) 1 на 25
- г) 1 на 50
- д) 1 на 500

142. Что такое «неравновесие по сцеплению»?

- а) расстояние между локусами более 50 сМ
- б) обмен генетическим материалом между парными хромосомами в процессе кроссинговера
- в) ситуация, при которой между двумя локусами есть ассоциация
- г) отсутствие ассоциации между двумя локусами

143. Выберите ошибочное утверждение:

Генетический груз популяции...

- а) определяет долю в общей популяции гомо- и гетерозиготных носителей мутаций, снижающих приспособленность
- б) определяет распространенность наследственных заболеваний в различных популяциях человека
- в) это вероятность дожить до репродуктивного возраста и оставить потомство
- г) увеличивается в результате инбридинга
- д) уменьшается в результате инбридинга

144. Выберите ошибочное утверждение:

Применение закона равновесия Харди-Вайнберга возможно, если:

- а) размер популяции мал
- б) в популяции отсутствует близкородственное скрещивание
- в) в популяции не возникают новые мутации
- г) нет миграции

145. У человека число хромосом в гаплоидном наборе:

- а) 24
- б) 46
- в) 23
- г) 56

146. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) митохондрии

147. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV)
- в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel)

148. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

149. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

150. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом;
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

151. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

152. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

153. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

154. Селективный скрининг – это:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию

155. Какие хронические болезни у беременной представляют тератогенную опасность для плода:

- а) сахарный диабет
- б) гипертоническая болезнь
- в) эпилепсия
- г) фенилкетонурия

156. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин
- б) противоэpileптические препараты
- в) ингибиторы АПФ
- г) варфарин
- д) антибиотики

157.Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

158.На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

159.Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества
- б) ионизирующее излучение
- в) инфекции
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной

160.Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней
- б) дефектов зачатия нервной трубки
- в) моногенных заболеваний
- г) пороков сердца

161.В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А
- б) АФП
- в) ХГЧ
- г) церулоплазмин

162.Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) множественные микроаномалии развития
- г) недоношенность

163.Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий

164.Пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетических методов возможна при следующих заболеваниях:

- а) синдром Апера
- б) хорея Гентингтона

- в) муковисцидоз
- г) фетальный алкогольный синдром

165.Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- а) симптоматическим методом лечения
- б) этиологическим лечением
- в) патогенетическим лечением

166.Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдромов:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Дауна
- г) Патау
- д) Эдвардса

167.К специфическим признакам синдрома Дауна относятся:

- а) эпикант
- б) пятна Брашфильда
- в) пороки сердца
- г) четырехпальцевая ладонная складка

168.У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- а) кариотип ХХУ
- б) кариотип ХХХУ
- в) хроматин-положительные клетки
- г) кариотип ХУУ

169.При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника.
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

170.Носители реципрокных транслокаций обычно:

- а) бесплодны;
- б) фенотипически нормальны;
- в) имеют нормальный интеллект;
- г) выявляются только через аномальное потомство

171.В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом
- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

172.Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

173. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

174. Врожденные заболевания - это:

- а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
- б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни
- в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
- г) заболевания, не поддающиеся лечению

175. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

176. К факторам, от которых зависит тератогенный эффект относят:

- а) стадия эмбриогенеза
- б) специфичность и доза повреждающего агента
- в) особенности метаболизма матери
- г) возраст матери

177. Пренатальный биохимический скрининг направлен на выявление:

- а) моногенных заболеваний
- б) хромосомных заболеваний
- в) дефектов зародка нервной трубки

178. Увеличение толщины воротникового пространства на УЗИ с 10 по 14 неделю беременности может служить маркером:

- а) хромосомных болезней
- б) моногенных заболеваний
- в) тератогенных воздействий

179. К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

180. Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

181. Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

182. Для синдрома полной нечувствительности к андрогенам характерны следующие признаки:

- а) кариотип 46, XX
- б) кариотип 46, XY
- в) отсутствие матки и яичников

183. Для синдрома Свайера характерны следующие признаки

- а) кариотип 46, XX
- б) кариотип 46, XY
- в) отсутствие матки и яичников
- г) наличие матки и фаллопиевых труб

184. К генетическим факторам риска привычного невынашивания беременности относятся:

- а) носительство сбалансированных транслокаций
- б) наследственные тромбофилии
- в) аномалии строения матки

185. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин
- б) противоэpileптические препараты
- в) ингибиторы АПФ
- г) варфарин
- д) антибиотики

186. Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

187. На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

188. Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества
- б) ионизирующее излучение
- в) инфекции
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной

189. Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- а) кисть
- б) стопа
- в) туловище
- г) лицо

190. Риск рождения ребенка с изолированным расщеплением губы и нёба для семейной пары, у которой уже есть ребенок с односторонним расщеплением составляет:

- а) 1%
- б) 4%
- в) 10%
- г) 25%

191. Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней
- б) дефектов зачатия нервной трубки
- в) моногенных заболеваний
- г) пороков сердца

192. В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А
- б) АФП
- в) ХГЧ
- г) церулоплазмин

193. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) множественные микроаномалии развития
- г) недоношенность

194. Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий

195. Примерами заболеваний с X-сцепленным рецессивным типом наследования являются:

- а) фосфатдиабет
- б) болезнь Марфана
- в) миодистрофия Дюшенна
- г) гемофилия А

196. Тип наследования наследственных опухолевых синдромов:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом
- г) мультифакториальный

197. Гены наследственных раков участвуют в:

- а) репарации ДНК
- б) регуляции гликолиза
- в) клеточном метаболизме
- г) синтезе структурных белков

198. Для выявления мутаций используется:

- а) иммуногистохимия
- б) серологический анализ

- в) бактериологический метод
- г) электронная микроскопия
- д) ПЦР

199. Материалом для поиска наследственных мутаций является:

- а) опухолевая ткань
- б) кровь
- в) моча
- г) слюна
- д) биопсийный материал

200. Пенетрантность мутаций гена BRCA1 составляет:

- а) 100%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 80%

201. Наиболее частыми разновидностями наследственных опухолевых синдромов являются:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников
- в) синдром Пейтца-Йегерса
- г) синдром Линча

202. Наследственный синдром с развитием базальноклеточных карцином кожи и одонтогенными кистами:

- а) синдром Линча
- б) синдром Горлина
- в) синдром Кауден
- г) синдром MEN1

203. Наследственный светлоклеточный рак почки связан с дефектом следующих генов:

- а) RET
- б) VHL
- в) SDHA
- г) MLH1

204. Здоровым носительницам патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

- а) регулярное самообследование
- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

205. Наследственные опухоли характеризуются:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов

206. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;

- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%

207. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
- в) составление карт хромосом.

208. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

209. Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:

- а) рак желудка;
- б) сахарный диабет
- в) язва 12-перстной кишки;
- г) шизофрения

210. Целиакия:

- а) является аутоиммунным заболеванием
- б) является моногенным заболеванием
- в) риск ассоциирован с определенными гаплотипами HLA
- г) методом лечения является безглютеновая диета

211. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

212. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз
- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

213. Наиболее распространенный тип наследования гипертонической болезни:

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) мультифакториальный

214. Пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетических методов возможна при следующих заболеваниях:

- а) синдром Апера
- б) хорей Гентингтона
- в) муковисцидоз

г) фетальный алкогольный синдром

215.Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- а) симптоматическим методом лечения
- б) этиологическим лечением
- в) патогенетическим лечением

216.К мультифакториальным заболеваниям относятся:

- а) хромосомные болезни
- б) изолированные врожденные пороки развития
- в) хронические инфекции
- г) хронические неинфекционные заболевания взрослых

217.Для мультифакториальных заболеваний величина повторного риска в семьях зависит от:

- а) числа больных в семье;
- б) тяжести заболевания у пробанда;
- в) пола пробанда

218.Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдромов:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Дауна
- г) Патау
- д) Эдвардса

219.К специфическим признакам синдрома Дауна относятся:

- а) эпикант
- б) пятна Брашфильда
- в) пороки сердца
- г) четырехпальцевая ладонная складка

220.У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- а) кариотип XXУ
- б) кариотип XXXУ
- в) хроматин-положительные клетки
- г) кариотип XYУ

221.При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

222.Носители реципрокных транслокаций обычно:

- а) бесплодны
- б) фенотипически нормальны
- в) имеют нормальный интеллект
- г) выявляются только через аномальное потомство

223.В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом

- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

224. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

225. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

226. Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Марфана
- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Сотоса
- г) адреногенитальный синдром
- д) синдром Беквита-Видемана

227. Грубые черты лица часто наблюдаются при следующих заболеваниях:

- а) мукополисахаридозы
- б) муковисцидоз
- в) болезнь Фабри

228. К наследственным синдромам, сопровождающимся хромосомной нестабильностью относятся все перечисленные, за исключением:

- а) синдрома Луи-Бар
- б) синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- в) пигментной ксеродермы
- г) анемии Фанкони
- д) синдрома Блума

229. Наиболее частой генетической причиной гипертрофической кардиомиопатии у детей до 10 лет является:

- а) миодистрофия Дюшенна
- б) метилмалоновая ацидурия
- в) синдром Нунан
- г) мутации в генах саркомерных белков

230. "Филадельфийская хромосома" может быть выявлена при:

- а) болезни Дауна
- б) синдроме "кошачьего крика"
- в) хроническом миелолейкозе
- г) синдроме Блума

д) синдроме Прадера-Вилли

231. Наиболее частой генетической причиной умственной отсталости у мужчин является:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Рубинштейна-Тейби
- в) синдром Тёрнера
- г) синдром Мартина-Белл

232. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

- а) кариотипирования
- б) анализа полового хроматина
- в) молекулярно-цитогенетических методов

233. Число тринуклеотидных CGG- повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин-трансммиттеров составляет:

- а) 1-5
- б) 5-50
- в) 50-200
- г) более 200

234. Для заболеваний, связанных с мутациями митохондриальной ДНК характерно:

- а) поражение ЦНС и мышечной ткани
- б) наследование по материнской линии
- в) наследование по отцовской линии
- г) поражение лиц обоего пола

235. К митохондриальным болезням не имеют отношения:

- а) нарушения окисления жирных кислот
- б) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- в) дефекты ферментов дыхательной цепи
- г) дефекты расщепления гликогена

236. Средняя частота встречаемости муковисцидоза среди новорожденных в России составляет:

- а) 1:3000
- б) 1:7000
- в) 1:20000
- г) 1:10000

237. Врожденные заболевания - это:

- а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
- б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни
- в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
- г) заболевания, не поддающиеся лечению

238. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды.

239. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

240.Пренатальный биохимический скрининг направлен на выявление:

- а) моногенных заболеваний
- б) хромосомных заболеваний
- в) дефектов зародка нервной трубки

241.Увеличение толщины воротникового пространства на УЗИ с 10 по 14 неделю беременности может служить маркером:

- а) хромосомных болезней
- б) моногенных заболеваний
- в) тератогенных воздействий

242.К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

243.Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

244.Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

245.Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452. Рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля:

- а) 15
- б) 2.4
- в) 7
- г) 1.2

246. Чему посвящен проект «ENCODE»:

- а) анализу кодирующих последовательностей генома
- б) анализу функциональных элементов генома
- в) анализу повторяющихся последовательностей генома

247. Проект «Геном человека» (HumanGenomeProject) был завершен в

- а) 1990 году
- б) 2015 году
- в) 2004 году

248. Исключите лишнее:

- а) таргетное секвенирование
- б) полноэкзомное секвенирование
- в) секвенирование по Сенгеру
- г) полногеномное секвенирование

249. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией

250. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

251. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

252. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

253. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

254. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз
- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

255. Наиболее распространенный тип наследования гипертонической болезни:

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) мультифакториальный

256. К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга

- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

257. Гены митохондриальной ДНК не кодируют:

- а) белки электрон-транспортной цепи
- б) тРНК
- в) рРНК
- г) белки пируватдегидрогеназного комплекса

258. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%

259. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
- в) составление карт хромосом.

260. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

261. В число наследственных ошибок метаболизма, тестируемых при массовом неонатальном скрининге, входит:

- а) галактоземия
- б) цитруллинемия
- в) гипергликемия
- г) мукополисахаридоз
- д) семейная гиперхолестеринемия

262. Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

263. Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

264. Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452. Рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля:

- а) 15
- б) 2.4

- в) 7
- г) 1.2

265. мРНК 5'-GAU GCA CGC UAG GUU UUA GCG-3' кодирует полипептидную цепь с аминокислотной последовательностью

- а) Ser-Pro-Cys-Thr-Met-Asp-Leu
- б) Asp-Ala-Arg-Tyr-Val-Leu-Ala
- в) Asp-Ala-Arg-Thr-Met-Asp-Leu

266. Метод ПЦР может использоваться для

- а) диагностики хромосомных нарушений
- б) молекулярной идентификации личности
- в) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
- г) диагностики инфекций
- д) диагностики дефектов внутриутробного развития плода

267. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA

мутантная последовательность имеет вид

5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'

Определите характер мутации

- а) делеция
- б) нонсенс
- в) сдвиг рамки считывания

268. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:

- а) односторонней матричной ДНК
- б) иницирующего кодона
- в) двунитевого участка на 3'-конце молекулы
- г) 4-х типов дезокситрифосфатов
- д) тРНК

269. Открытие гена означает:

- а) определение его локализации на цитогенетической карте
- б) определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
- в) клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК
- г) клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
- д) секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена

270. Сколько генов в геноме человека?

- а) столько же, сколько и белков
- б) в 2 раза больше, чем у круглого микроскопического червя нематоды
- в) 32 000
- г) 80 000
- д) 118 000

271. В нуклеиновых кислотах азотистое основание соединяется с сахаром:

- а) гликозидной связью
- б) фосфоэфирной связью
- в) водородной связью
- г) неспецифической связью

272. Последовательностью РНК, содержащей интроны, является:

- а) мРНК
- б) преРНК
- в) тРНК
- г) рРНК
- д) ядерная гетерогенная РНК

273. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:

- а) для любых моногенных заболеваний
- б) для генов с известной цитогенетической локализацией
- в) для клонированных генов
- г) для генов с известной нуклеотидной последовательностью

274. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-ATG GAT ACC TCA CTG TCC TGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- ATG GAT ACC TCA CTT TCC TGA -3'

Определите характер мутации

- а) делеция со сдвигом рамки считывания
- б) миссенс
- в) нонсенс

275. ПЦР представляет собой:

- а) искусственную амплификацию гена
- б) искусственный некомплементарный синтез ДНК
- в) амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК
- г) избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК
- д) комплементарный синтез транскрибируемых ДНК

276. При проведении ПЦР окончание синтеза амплифицируемого фрагмента ДНК определяется:

- а) наличием в матричной ДНК стоп-кодона
- б) изменением температурных условий реакции
- в) присутствием в матричной ДНК двунитевого участка, образованного праймером
- г) достижением границы матричной ДНК
- д) наличием в матричной ДНК структурных особенностей

277. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-TTG GGA ACC CTA CTG CTT CGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'

Определите характер мутации

- а) нонсенс
- б) миссенс
- в) нейтральная

278. При трансляции образуются молекулы:

- а) пре РНК
- б) мРНК
- в) полипептидной цепи
- г) кДНК
- д) тРНК

279. Генетический код – это соответствие последовательности из 3 нуклеотидов в молекуле:

- а) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле преРНК
- б) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле тРНК
- в) ДНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- г) мРНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- д) мРНК – антикодону в тРНК

280. Генетический код необходим для:

- а) комплементарного синтеза ДНК
- б) перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
- в) синтеза полипептидной цепи на рибосоме
- г) определения нуклеотидной последовательности ДНК
- д) синтеза первичного РНК-транскрипта

281. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выписать последовательность нуклеотидов в:

- а) гене
- б) экзонах
- в) кДНК
- г) преРНК
- д) мРНК

282. Сплайсинг – это:

- а) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
- б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
- в) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
- г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
- д) избирательная транскрипция экзонов

283. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) нонсенс-мутациях
- в) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
- д) экспансии 3-нуклеотидных повторов

284. Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:

- а) внутригенной локализации
- б) изменения заряда аминокислоты
- в) функции домена, включающего аминокислотную замену
- г) размера кодируемого белка
- д) скорости транскрипции

285. Если встречаемость рецессивного заболевания в популяции равна 1/10000, то частота носителей составляет:

- а) 1 на 100
- б) 1 на 200
- в) 1 на 25
- г) 1 на 50
- д) 1 на 500

286. Что такое «неравновесие по сцеплению»?

- а) расстояние между локусами более 50 сМ
- б) обмен генетическим материалом между парными хромосомами в процессе кроссинговера
- в) ситуация, при которой между двумя локусами есть ассоциация
- г) отсутствие ассоциации между двумя локусами

287. Выберите ошибочное утверждение:

Генетический груз популяции...

- а) определяет долю в общей популяции гомо- и гетерозиготных носителей мутаций, снижающих приспособленность
- б) определяет распространенность наследственных заболеваний в различных популяциях человека
- в) это вероятность дожить до репродуктивного возраста и оставить потомство
- г) увеличивается в результате инбридинга
- д) уменьшается в результате инбридинга

288. Выберите ошибочное утверждение:

Применение закона равновесия Харди-Вайнберга возможно, если:

- а) размер популяции мал
- б) в популяции отсутствует близкородственное скрещивание
- в) в популяции не возникают новые мутации
- г) нет миграции

289. У человека число хромосом в гаплоидном наборе:

- а) 48
- б) 46
- в) 23
- г) 56

290. Авторами двухспиральной модели ДНК являются:

- а) Корренс и Чермак
- б) Уотсон и Холмс
- в) Жакоб и Моно
- г) Уотсон и Крик

291. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) митохондрии

292. В процессе транскрипции образуется:

- а) мРНК
- б) преРНК (первичный РНК-транскрипт)
- в) кДНК
- г) полипептидная цепь

293. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV)

в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel)

294.Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

- а) групп крови
- б) HLA-локусов
- в) однонуклеотидных полиморфизмов
- г) микросателлитных маркеров

295.Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках

296.Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%
- б) 70%
- в) 25%
- г) 5%

297.Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000
- б) 4000-4500
- в) 6000-10 000
- г) 80 000-100 000

298.Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям
- в) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков
- д) увеличению частоты спонтанных аборт

299.Негативная евгеника - это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

300.Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

301.Полипloidия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- б) обычно несовместима с жизнью
- в) относится к геномным мутациям

302. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

303. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

304. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

305. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

306. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

307. В одном из регионов отмечено накопление больных с однотипным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) наследственном заболевании
- г) хромосомном синдроме

308. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

309. Для панмиксной популяции большого размера характерны:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- б) высокая частота родственных браков
- в) постепенный рост доли гомозигот

310. 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

311. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией

312. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

313. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

314. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

315. Селективный скрининг – это:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию

316. При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

- а) гепатоцеребральная дистрофия
- б) болезнь Помпе
- в) метахроматическая лейкодистрофия
- г) миопатия Дюшенна
- д) адреногенитальный синдром

317. При болезни Гоше в нервных клетках накапливается:

- а) сфингомиелин
- б) ганглиозид GM 1
- в) ганглиозид GM 2
- г) церамид
- д) глюкоцереброзид

318. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются:

- а) определение уровня аммиака в крови
- б) исследование спектра аминокислот крови
- в) определение креатинина мочи

319. Мутации – это:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
- б) изменение числа хромосом;
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)

320. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) механическое воздействие
- в) химические вещества
- г) вирусы

321. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды

322. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к нонсенс-мутациям
- б) могут затрагивать процесс сплайсинга
- в) могут изменять свойства кодируемого белка
- г) всегда патогенны

323. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам
- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) нонсенс-мутациях

324. Динамические мутации:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- в) являются причиной болезней экспансии
- г) не имеют медицинского значения

325. Спорадический случай наследственной болезни – это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

326. К наследственным дефектам системы фагоцитоза относятся:

- а) синдром Вискотта-Олдрича
- б) агаммаглобулиния Брутона
- в) хронический грануломатоз
- г) синдром Чедьяка-Хагши

327. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках

328. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

- а) ДНК-полимеразы
- б) эндонуклеазы
- в) экзонуклеазы
- г) полинуклеотидлигазы
- д) лактатдегидрогеназы

329. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

330. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) химические вещества
- в) вирусы
- г) всё вышеперечисленное

331. Материалом для поиска наследственных мутаций является:

- а) опухолевая ткань
- б) кровь
- в) моча
- г) слюна
- д) биопсийный материал

332. В РФ здоровым носительницам патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

- а) регулярное самообследование
- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

333. Апоптоз – это

- а) незапрограммированная гибель клетки
- б) программируемая гибель клетки
- в) одна из фаз клеточного цикла
- г) состояние клетки во время деления

334. 5 – фторурацил – это

- а) антагонист фолиевой кислоты
- б) моноклональное антитело
- в) антагонист пиримидина
- г) антибиотик

335. Брахитерапия – это

- а) контактное облучение
- б) вид химиотерапии
- в) название хирургической операции
- г) дистанционное облучение

336. Наиболее частой разновидностью наследственных опухолевых синдромов является:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников

в) синдром Пейтца-Йегерса

337. К основным компонентам ПЦР не относятся (несколько правильных ответов):

- а) термостабильная полимераза
- б) РНК-матрица
- в) прямой и обратный праймер
- г) ДНК-матрица
- д) дезоксирибонуклеозидтрифосфаты (dATP, dGTP, dCTP, dTTP)
- е) буферный раствор
- ж) обратная-транскриптаза
- з) ионы  $Mg^{2+}$

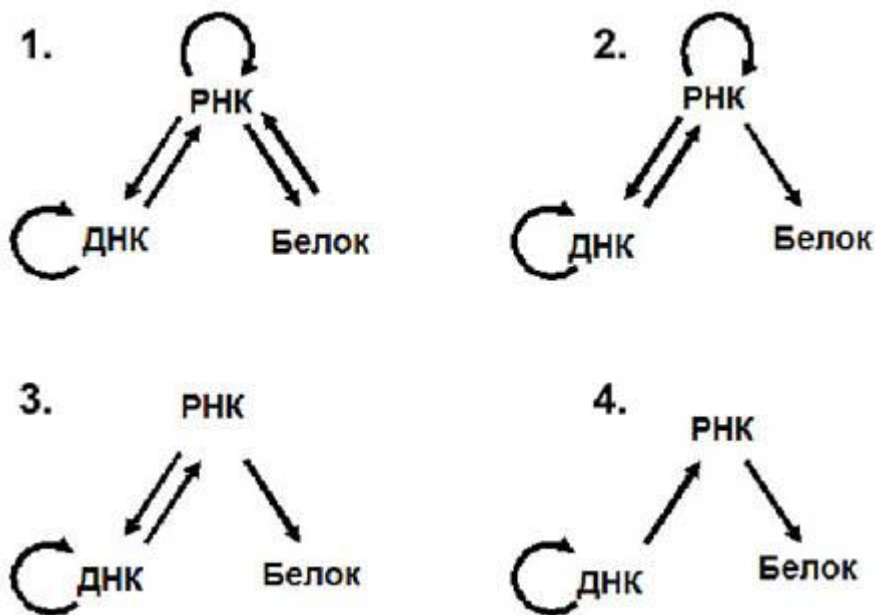
338. Подберите соответствие между температурой ( $^{\circ}C$ ) и этапом ПЦР: денатурация, отжиг, элонгация.

- а) 72, 60, 95
- б) 60, 72, 95
- в) 95, 60, 72
- г) 72, 95, 60

339. В современных ДНК-секвенаторах используют:

- а) высокоэффективный капиллярный электрофорез
- б) высокоэффективную жидкостную хроматографию
- в) тонкослойную хроматографию
- г) ЯМР-спектроскопию

340. Современная схема центральной догмы молекулярной биологии обозначена цифрой:



- а) 1
- б) 2
- в) 3
- г) 4

341. В молекуле ДНК не содержится:

- а) аденин
- б) тимин
- в) урацил

- г) гуанин
- д) рибоза
- е) цитозин
- ж) дезоксирибоза.

342. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) рибосомы

343. Полиплоидия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- в) обычно несовместима с жизнью
- г) все вышеперечисленное

344. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией
- г) все вышеперечисленное

345. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к преждевременной термации синтеза белка
- б) могут изменять свойства кодируемого белка
- в) всегда патогенны
- г) только а) и б)

346. Наиболее часто встречаемой разновидностью наследственных опухолевых синдромов является:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников
- в) синдром Пейтца-Йегерса

347. Наследственные опухоли характеризуются:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов
- д) верны варианты а) и г)

348. EGFR – это ...

- а) рецептор эпидермального фактора роста
- б) противоопухолевый препарат
- в) органоид
- г) рецептор эстрогена

349. Выявление наследственной мутации BRCA1 у клинически здоровой женщины:

- а) подтверждает наличие рака молочной железы
- б) свидетельствует о высоком риске развития рака молочной железы
- в) подразумевает регулярные профилактические обследования

г) не требует профилактических мероприятий

350. Молекулярно-генетический статус гена KRAS проверяют для:

- а) определения степени метастазирования
- б) принятия решения о назначении ингибиторов EGFR при колоректальном раке
- в) прогноза при опухолях головного мозга
- г) прогноза резистивности к лучевой терапии

351. Ингибиторы EGFR

- а) стимулируют активную работу рецептора
- б) выключают mTOR
- в) приводят к апоптозу клетки
- г) приводят к некрозу клетки

352. В стандартный цикл ПЦР входят следующие этапы (несколько правильных ответов):

- а) активации полимеразы
- б) денатурации
- в) отжиг
- г) элонгации
- д) плавления продукта

353. Теоретическое количество специфического продукта ПЦР описывается следующей формулой:

- а)  $2^n$ , где n-количество циклов
- б)  $M^n$ , где M-начальное количество ДНК-мишеней, n-количество циклов

354. Экспрессия генетической информации идет в направлении:

- а) РНК  $\Rightarrow$  ДНК  $\Rightarrow$  белок
- б) ДНК  $\Rightarrow$  РНК  $\Rightarrow$  белок
- в) полисахарид  $\Rightarrow$  белок  $\Rightarrow$  ДНК
- г) ДНК  $\Rightarrow$  липид  $\Rightarrow$  белок

355. ДНК характерны следующие свойства (несколько правильных ответов):

- а) молекулярная масса млн дальтон и выше
- в) двуцепочечная
- г) небольшая молекулярная масса
- д) содержит урацил
- е) содержит тимин
- ж) содержит рибозу
- з) содержит дезоксирибозу

356. Мутации, возникающие в соматических клетках, называются:

- а) генеративные
- б) вегетативные
- в) соматические
- г) спонтанные

357. Отметьте виды мутаций, приводящих к увеличению длины последовательности:

Выберите один или несколько ответов:

- а) делеция
- б) дупликация

- в) инверсия
- г) замена
- д) инсерция

358. Причиной трисомии является:

Выберите один или несколько ответов:

- а) анафазное отставание
- б) нерасхождение хромосом в митозе
- в) нарушение дробления зиготы
- г) комплементация гамет
- д) нерасхождение хромосом в мейозе

359. Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

Выберите один ответ:

- а) последовательностью нуклеотидов мРНК
- б) последовательностью нуклеотидов тРНК
- в) последовательностью нуклеотидов рРНК
- г) активностью ферментов посттрансляционной модификации
- д) конформацией рибосомных белков

360. Гены митохондриальной ДНК не кодируют:

Выберите один ответ:

- а) тРНК
- б) рРНК
- в) белков комплекса дыхательной цепи
- г) белков пируватдегидрогеназного комплекса

361. В число наследственных ошибок метаболизма, тестируемых при массовом неонатальном скрининге, входит:

Выберите один ответ:

- а) цитруллинемия
- б) галактоземия
- в) семейный гиперхолестеринемия
- г) гипергликемия
- д) мукополисахаридоз

362. Гетерозиготный носитель аномального аутосомно-рецессивного гена женился на носительнице такого же гена. Вероятность заболевания для их детей составляет:

Выберите один ответ:

- а) 100%
- б) 50%
- в) 25%
- г) 33%
- д) 0%

363. При сегрегационном анализе признаками аутосомно-доминантного наследования являются:

Выберите один или несколько ответов:

- а) 25% риск рождения больного ребёнка от больного родителя
- б) часть детей больного родителя являются здоровыми носителями
- в) вертикальный тип передачи в родословной

- г) отсутствие гендерных различий
- д) здоровые дети от здоровых родителей

364. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

Выберите один ответ:

- а) увеличение доли доминантных гомозигот
- б) увеличение доли рецессивных гомозигот
- в) увеличение доли гетерозигот

365. Близнецовый метод в медицинской генетике используется для:

Выберите один или несколько ответов:

- а) установления наследственного характера заболевания
- б) оценки соотносительной роли генетических и средовых факторов в развитии признака
- в) для оценки частоты возникновения мутаций
- г) для расчета пенетрантности
- д) определение частоты патологического аллеля в популяции

366. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

Выберите один ответ:

- а) лактатдегидрогеназы
- б) эндонуклеазы
- в) полинуклеотидлигазы
- г) экзонуклеазы
- д) ДНК-полимеразы

367. Анеуплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 46
- б) 47
- в) 69
- г) 23

368. К факторам, влияющим на частоту числовых аномалий хромосом, относятся:

Выберите один ответ:

- а) генотип родителей
- б) элиминация несбалансированных гамет
- в) пол
- г) возраст родителей
- д) все перечисленное

369. К группе А относятся следующие пары хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 2, 3, 4
- б) 1, 2, 3
- в) 3, 4, 5
- г) 1, 2, 3, 4, 5

370. Причиной возникновения триплоидии может быть:

Выберите один или несколько ответов:

- а) нарушение гаметогенеза у матери
- б) нарушения гаметогенеза у обоих родителей

- в) нарушение гаметогенеза у отца
- г) двойное оплодотворение

371. Перекладкины в двойной спирали ДНК образованы

Выберите один ответ:

- а) парами азотистых оснований
- б) парами фосфатов
- в) сахаром и азотистым основанием
- г) фосфатом и сахаром
- д) парами нитратов

372. Диплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 23
- б) 46
- в) 47
- г) 69

373. К группе В относятся следующие пары хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 1, 2, 3
- б) 4, 5
- в) 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
- г) 13, 14, 15
- д) 16, 17, 18
- е) 19, 20

374. Классы гистонов, входящие в состав хроматина:

Выберите один ответ:

- а) H1
- б) H2B
- в) H2A
- г) H3
- д) H4
- е) все перечисленные

375. В нормальном кариотипе человека не существует морфологического типа хромосом:

Выберите один ответ:

- а) субметацентрический
- б) метацентрический
- в) акроцентрический
- г) дицентрический

376. Фермент, катализирующий репликацию ДНК – это:

Выберите один ответ:

- а) ДНК-лигаза
- б) рестриктаза
- в) обратная транскриптаза
- г) ДНК-полимераза

377. При синдромах частичных трисомий возможны следующие цитогенетические находки:

Выберите один ответ:

- а) инверсии
- б) делеции
- в) транслокации
- г) кольцевые хромосомы
- д) дериватные хромосомы

378. Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без хромосомного анализа, является:

Выберите один ответ:

- а) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе
- б) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных
- в) отсутствие строго патогномичных симптомов
- г) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов
- д) всё перечисленное

379. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

380. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

381. При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

382. Люди с реципрокной транслокацией обычно:

- 1) бесплодны;
  - 2) фенотипически нормальны;
  - 3) имеют нормальный интеллект;
  - 4) выявляются только через аномальное потомство
- а) правильный ответ 1, 2 и 3
  - б) правильный ответ 1, 2 и 4
  - в) правильный ответ 1, 3 и 4
  - г) правильный ответ 2, 3 и 4
  - д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4

383. Для больных с синдромом трисомии-X характерно все перечисленное, кроме:

- а) вторичной аменореи
- б) олигофрении
- в) крыловидной складки на шее
- г) двух телец Барра

384. В ядрах каких клеток органов человека содержится гаплоидный набор хромосом, их число:

- а) в печени;
- б) в половых органах;
- в) в легких.

385. Объектом изучения клинической генетики является:

- а) больной человек;
- б) больной и его больные родственники;
- в) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.

386. Выберите правильное определение понятия «геном» человека:

- а) совокупность ядерной ДНК;
- б) хромосомный набор организма;
- в) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.

387. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:

- а) доминантный;
- б) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
- в) аутосомно-рецессивный.

388. Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:

- а) корь;
- б) гемофилия;
- в) рахит.

389. Каким методом медицинской генетики должен владеть врач-акушер-гинеколог:

- а) молекулярно-генетический;
- б) популяционный;
- в) генеалогический

390. Арахнодактилия – это:

- а) укорочение;
- б) изменение формы пальцев;
- в) увеличение длины пальцев.

391. К какому типу наследования относится болезнь Марфана:

- а) доминантный;
- б) рецессивный, сцепленный с полом;
- в) митохондриальный (цитоплазматический).

392. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:

- а) 50%;
- б) 25%;
- в) 100%.

393. В каком браке возможно рождение девочки с гемофилией:

- а) здоровой женщины с больным гемофилией;
- б) носительницы гена гемофилии со здоровым мужчиной;
- в) носительницы гена гемофилии с больным гемофилией.

394. Назовите число пар аутомосом в ядрах соматических клеток человека:

- а) 26;
- б) 23;
- в) 28.

395. Пробанд – это:

- а) больной, обратившийся к врачу;
- б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
- в) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

396. Сибсы – это:

- а) все родственники пробанда;
- б) тети пробанда;
- в) братья-сестры больного с наследственной патологией.

397. Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:

- а) 25%;
- б) 50%;
- в) 100%.

398. Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:

- а) гипертоническая болезнь;
- б) болезнь Шляттера;
- в) гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона).

399. Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:

- а) бронхиальная астма;
- б) муковисцидоз;
- в) дефицит альфа-1-антитрипсина
- г) синдром Барде-Бидля

400. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:

- а) галактоземия;
- б) детский церебральный паралич;
- в) синдром Ретта.

401. Ребенку двух лет больному эпилепсией показано молекулярно-генетическое исследование для исключения патологии, если у его бабушки наблюдается:

- а) хорея Гентингтона;
- б) шизофрения;
- в) паркинсонизм.

402. Назовите заболевание, которое необходимо верифицировать молекулярно-генетическим исследованием:

- а) малая хорея;
- б) хорея Гентингтона;
- в) детский церебральный паралич.

403. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:

- а) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
- б) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
- в) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.

404. К геномным мутациям относятся:

- а) трисомия 21
- б) хромосомный мозаицизм 45,X/46,XX
- в) робертсоновская транслокация
- г) частичная моносомия по короткому плечу хромосомы 5
- д) триплоидия

405. К хромосомным мутациям относятся:

- а) полиплоидия
- б) делеция короткого плеча хромосомы
- в) реципрокная транслокация
- г) моносомия х
- д) инверсия

406. Какие из перечисленных свойств характерны для гетерохроматиновых районов хромосом:

- а) представляют собой уникальную последовательность нуклеотидов
- б) содержат повторяющиеся последовательности нуклеотидов
- в) их утрата ведет к гибели клетки
- г) изменение их количества не отражается на жизнедеятельности клетки
- д) сохраняются в интерфазном ядре в конденсированном состоянии

407. Для проведения цитогенетического анализа прямым методом используются клетки:

- а) периферической крови
- б) костного мозга
- в) биоптата хориона
- г) амниоциты
- д) фибробласты кожи

408. Дифференциальная G-окраска хромосом позволяет идентифицировать:

- а) структурную перестройку хромосом в кариотипе
- б) каждую пару хромосом внутри группы
- в) сегменты центромерного гетерохроматина
- г) спутничные районы акроцентрических хромосом
- д) гетерохроматиновый район в длинном плече у-хромосомы

409. Конститутивный гетерохроматин локализован в:

- а) центромерных областях
- б) теломерных областях
- в) эухроматиновых районах
- г) длинном плече у-хромосомы
- д) спутниках акроцентрических хромосом

410. К какой группе относятся спутничные хромосомы:

- а) А
- б) С

- в) D
- г) E
- д) G

411. Микрохромосомные структурные перестройки выявляются с помощью двух методов:

- а) рутинный метод
- б) G-метод
- в) FISH-метод
- г) C-метод
- д) прометафазный метод

412. Ядрышковые организаторы расположены:

- а) в прицентромерных областях всех хромосом
- б) в псевдоаутосомном районе Y хромосомы
- в) в коротких плечах акроцентрических аутосом
- г) в области вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16
- д) в дистальной части длинного плеча Y хромосомы

413. Нарушение какой фазы митоза (мейоза) может привести к возникновению геномной мутации:

- а) профазы
- б) метафазы
- в) анафазы
- г) телофазы

414. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:

- а) числовые нарушения аутосом
- б) нарушения числа X хромосом
- в) структурные нарушения аутосом
- г) нарушения числа Y хромосом
- д) структурные перестройки половых хромосом

415. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:

- а) профазы
- б) прометафазы
- в) метафазы
- г) анафазы

416. Изменчивость каких районов хромосом обуславливает их полиморфизм:

- а) вторичные перетяжки хромосом 1, 9, 16,
- б) ядрышковые организаторы акроцентриков,
- в) q-плечи хромосом группы В
- г) q-плечо Y хромосомы,
- д) p-плечо Y хромосомы

417. У ребенка кариотип 48,XXXY. Каков механизм возникновения такой аномалии:

- а) простое нерасхождение хромосом в мейозе
- б) двойное нерасхождение хромосом в мейозе
- в) последовательное нерасхождение хромосом в мейозе
- г) нерасхождение хромосом во время дробления зиготы

418. У ребенка с болезнью Дауна обнаружен мозаицизм 47,XX,+21/46,XX.

Эта аномалия могла возникнуть в результате:

- а) нерасхождения хромосом в I мейотическом делении
- б) нерасхождения хромосом во II мейотическом делении
- в) нерасхождения хромосом во время I деления дробления зиготы
- г) нерасхождения хромосом во время II или последующих делений дробления зиготы

419. Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:

- а) 45,XX,der(14;21)
- б) 47,XX,+21
- в) 46,XY
- г) 47,XX,+14
- д) 46,XX,der(14;21),+21

420. У матери ребенка с частичной трисомией короткого плеча хромосомы 12 обнаружен кариотип 46,XX,t(12;22)(p11;p11). Какие варианты кариотипа возможны у следующего ребенка:

- а) нормальный кариотип
- б) сбалансированная реципрокная транслокация t(12;22)
- в) частичная трисомия 12p
- г) частичная моносомия 12p
- д) моносомия 22

421. У девочки с отсутствием X-хроматина в ядрах клеток буккального эпителия можно предположить следующий кариотип:

- а) 45,X
- б) 46,XY
- в) 46,XX
- г) 46,X,i(X)(q10)
- д) 46,X,i(X)(q10)

422. У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток буккального эпителия выявлены крупные тельца X-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?

- а) 46,XX
- б) 46,X,del(X)(p21)
- в) 45,X
- г) 45,X/46,XX
- д) 46,X,i(X)(q10)

423. При каком из перечисленных цитогенетических вариантов синдрома Шерешевского-Тернера X-хроматин может быть положительным?

- а) 45,X
- б) 46,X,i(X)(q10)
- в) 45,X/46,XX
- г) 45,X/46,XY
- д) 46,X,del(X)(p21)

424. Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без хромосомного анализа, является:

Выберите один ответ:

- а) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе
- б) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных
- в) отсутствие строго патогномоничных симптомов
- г) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов
- д) всё перечисленное

425. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

426. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

427. При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

428. Какая из перечисленных диагностических техник позволяет получить ДНК плода для анализа в первом триместре беременности?

- а) кордоцентез
- б) амниоцентез
- в) хорионбиопсия
- г) радиография
- д) тройной тест

429. У И. диагноз мышечной дистрофии Дюшенна, X-сцепленного рецессивного заболевания. Молекулярно-генетический анализ выявил однонуклеотидную замену в 1 экзоне гена DMD, ведущую к преждевременному появлению стоп-кодона. Наиболее вероятным последствием этой мутации будет:

- а) уменьшение количества ДНК в гене DMD
- б) укорочение ДНК DMD
- в) укорочение мРНК DMD
- г) укорочение пептида, кодируемого геном DMD

430. Практически все больные нейрофиброматозом I типа (NF1) демонстрируют клинические проявления заболевания. Тем не менее, у одних больных отмечаются только пятна «кофе с молоком» и узелки Леша, а у других – тяжелые злокачественные опухоли ЦНС. Данный пример является иллюстрацией:

- а) сниженной пенетрантности
- б) вариабельной экспрессивности
- в) дигенного наследования
- г) аллельной гетерогенности
- д) геномного импринтинга

431. Что происходит в мейозе II:

- а) гомологичные хромосомы расходятся к противоположным полюсам
- б) субметацентрические и акроцентрические хромосомы подвергаются рекомбинации
- в) расхождение сестринских хроматид

432. С. – двадцатипятилетняя женщина с цветовой слепотой, Х-сцепленным рецессивным заболеванием. Других проявлений каких-либо заболеваний у нее нет. Ее отец также страдал цветовой слепотой. Мать женщины здорова. Какая наиболее вероятная причина цветовой слепоты у С.:

- а) ХУ – реверсия пола
- б) эффект Мари Лайон
- в) синдром Тернера

433. Наследственные заболевания могут проявиться:

- а) с рождения
- б) на первом году жизни
- в) в 5-20 лет
- г) в 20-45 лет
- д) в любом возрасте

434. Основным методом лечения фенилкетонурии является:

- а) введение в организм витамина В<sub>6</sub>
- б) энзимотерапия
- в) диета с ограничением фенилаланина
- г) безуглеводная диета

435. Диагноз нарушений аминокислотного обмена подтверждает:

- а) цитогенетическое исследование
- б) исследование белков плазмы крови
- в) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- г) наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

436. При мультифакториальном наследовании существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов:

- а) один ген и один средовой фактор
- б) один ген и много средовых факторов
- в) много генов и один средовой фактор
- г) сочетание множества генетических и средовых факторов

437. Болезнь Дауна может являться результатом:

- а) транслокации, б) мозаицизма, в) регулярной трисомии, г) делеции,
- а) а, б, в
- б) а, б, г
- в) а, в, г
- г) б, в, г

438. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерны:

- а) низкорослость, б) высокий рост, в) умственная отсталость, г) гипогенитализм,
- д) крыловидные складки кожи на шее
- а) а, б, в, г

- б) а, в, г, д
- в) а, б, г, д
- г) б, в, г, д

439. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

440. Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без хромосомного анализа, является:

Выберите один ответ:

- а) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе
- б) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных
- в) отсутствие строго патогномичных симптомов
- г) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов
- д) всё перечисленное

441. Момент в конце периода G1 при делении клеток высших организмов, когда происходит задержка деления обозначается как:

Выберите один ответ:

- а) состояние G0 (фаза покоя)
- б) активация
- в) блокада
- г) синхронизация
- д) компартментализация

442. К группе F относятся следующие пары хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 1, 2, 3
- б) 4, 5
- в) 19, 20
- г) 21, 22
- д) X, Y

443. При частичных моносомиях возможны следующие-цитогенетические находки, кроме:

Выберите один ответ:

- а) инверсий
- б) делеций
- в) кольцевых хромосом
- г) несбалансированных транслокаций
- д) сбалансированных транслокаций

444. Клеточными органеллами, в которых происходит окисление жирных кислот, являются:

Выберите один ответ:

- а) комплекс Гольджи

- б) эндоплазматический ретикулум
- в) пероксисомы
- г) клеточный центр
- д) лизосомы

445. Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет:

Выберите один ответ:

- а) ГУУ
- б) ГТТ
- в) АЦЦ
- г) ТЦЦ
- д) АТТ

446. Первое деление мейоза, являющееся началом развития яйцеклетки или сперматозоида, называется:

Выберите один ответ:

- а) редукционным делением
- б) митозом
- в) амитозом

447. Для фенилкетонурии характерно все перечисленное, кроме:

- а) умственной отсталости
- б) патологии опорно-двигательного аппарата
- в) экзематозных проявлений
- г) слабый пигментации кожи и волос

448. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) тяжелое заболевание, наличие эффективного способа лечения

449. Основным методом лечения классической формы фенилкетонурии является:

- а) введение в организм витамина В6
- б) энзимотерапия
- в) диета с ограничением фенилаланина
- г) диета с ограничением тирозина
- д) введение в организм тетрагидробиоптерина

450. По аутосомно-рецессивному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением:

- а) фенилкетонурии
- б) синдрома Марфана
- в) алкаптонурии
- г) болезни Нимана-Пика
- д) галактоземии

451. С X-хромосомой сцеплен ген:

- а) аденогенитального синдрома
- б) гемофилии А
- в) синдрома Клайнфельтера
- г) синдрома Шерешевского-Тернера
- д) синдрома геморрагической телеангиэктазии

452. В потомстве от брака двух гетерозигот (при аутосомно-доминантном наследовании) аномальный генотип будут иметь:

- а) все дети
- б) никто из детей
- в) 1/4 детей
- г) 1/2 детей
- д) 3/4 детей

453. Объектом изучения клинической генетики является:

- а) больной человек;
- б) больной и его больные родственники;
- в) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.

454. Выберите правильное определение понятия «геном» человека:

- а) совокупность ядерной ДНК;
- б) хромосомный набор организма;
- в) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.

455. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:

- а) доминантный;
- б) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
- в) аутосомно-рецессивный.

456. Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:

- а) корь;
- б) гемофилия;
- в) рахит.

457. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоко вариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

458. Для панмиксной популяции большого размера 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

459. 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

460. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

461. Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

462. Микроцефалия возникает в результате:

- а) неполного морфогенеза
- б) персистирующего морфогенеза
- в) аномального морфогенеза

463. Врожденный дефект межжелудочковой перегородки возникает в результате:

- а) неполного морфогенеза
- б) персистирующего морфогенеза
- в) аномального морфогенеза

464. Атрезия хоан возникает в результате:

- а) неполного морфогенеза
- б) персистирующего морфогенеза
- в) аномального морфогенеза

465. Преаурикулярные фистулы возникают в результате:

- а) неполного морфогенеза
- б) персистирующего морфогенеза
- в) аномального морфогенеза

466. Врожденные пороки развития формируются на следующем этапе онтогенеза:

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

467. Для синдрома Свайера верны следующие утверждения

- а) это синдром трипло-Х
- б) это вариант реверсии пола

- в) это форма гонадной дизгенезии у индивида с кариотипом 46,XY
- г) может быть обусловлен повреждениями гена SRY

468. Синдром де Ля Шапеля – это:

- а) это вариант реверсии пола, связанный с переносом гена SRY на X-хромосому или аутосому
- б) это синдром, обусловленный кариотипом 45,X
- в) это синдром тестикулярной феминизации

469. Аденогенитальный синдром обусловлен мутациями в генах, кодирующих:

- а) ферменты биосинтеза стероидных гормонов
- б) натрий-кальциевые каналы
- в) рецепторы половых гормонов

470. Врожденное билатеральное отсутствие семявыносящих протоков связано с мутациями гена:

- а) BRCA1
- б) CFTR
- в) PAX
- г) TP53

471. Ген, мутации в котором значительно увеличивают риск развития рака яичника, это:

- а) BRCA1
- б) BRCA2
- в) CFTR
- г) SOX9

472. К синдромам, относящимся к реверсиям пола, относятся:

- а) синдром Свайера
- б) синдром Шершевского-Тернера
- в) синдром Эдвардса
- г) синдром трипло-Х
- д) синдром де Ля Шапеля

473. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:

- а) числовые нарушения аутосом
- б) нарушения числа X хромосом
- в) структурные нарушения аутосом
- г) нарушения числа Y хромосом
- д) структурные перестройки половых хромосом

474. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:

- а) профазы
- б) прометафаза
- в) метафаза
- г) анафаза

475. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках

476. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%
- б) 70%
- в) 25%
- г) 5%

477. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000
- б) 4000-4500
- в) 6000-10 000
- г) 80 000-100 000

478. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям
- в) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков
- д) увеличению частоты спонтанных аборт

479. Негативная евгеника – это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

480. Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

481. Полиплоидия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- б) обычно несовместима с жизнью
- в) относится к геномным мутациям

482. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

483. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

484. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

485. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

486. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

487. В одном из регионов отмечено накопление больных с однотипным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) наследственном заболевании
- г) хромосомном синдроме

488. Врожденные пороки развития формируются на следующем этапе онтогенеза:

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

489. Для синдрома Свайера верны следующие утверждения

- а) это синдром трипло-Х
- б) это вариант реверсии пола
- в) это форма гонадной дизгенезии у индивида с кариотипом 46,XY
- г) может быть обусловлен повреждениями гена SRY

490. Синдром де Ля Шапеля – это:

- а) это вариант реверсии пола, связанный с переносом гена SRY на X-хромосому или аутосому
- б) это синдром, обусловленный кариотипом 45,X
- в) это синдром тестикулярной феминизации

491. Хорионбиопсию проводят на сроке гестации:

- а) 10-14 нед.
- б) 20 нед.
- в) 22 нед.

492. Амниоцентез проводят на сроке гестации:

- а) 10-14 нед.
- б) 16-20 нед.
- в) 22-24 нед.

493. К признакам наследственного опухолевого синдрома относятся:

- а) первично-множественный характер поражения
- б) пожилой возраст на момент диагноза
- в) родственники, больные онкологическими заболеваниями
- г) все перечисленное

494. Ген, мутации в котором значительно увеличивают риск развития рака яичника, это:

- а) BRCA1
- б) EGFR
- в) BRCA2
- г) PАН

495. Соматические мутации в каком гене являются облигатным событием для серозных карцином яичника высокой степени злокачественности:

- а) APC
- б) CDH1
- в) EGFR
- г) TP53

496. Каков молекулярный механизм высокой чувствительности наследственных карцином яичника к ДНК-повреждающим препаратам:

- а) высокая пролиферация
- б) активация киназных сигнальных путей
- в) мутация гена EGFR
- г) дефект репарации двунитевых разрывов ДНК

497. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:

- а) доминантный;
- б) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
- в) аутосомно-рецессивный

498. Тип наследования предрасположенности к высокому риску развития рака яичника:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом

499. Выявление наследственной мутации BRCA1 у здоровой женщины:

- а) подтверждает наличие рака молочной железы
- б) свидетельствует о высоком риске развития рака молочной железы
- в) подразумевает регулярные профилактические обследования
- г) не требует профилактических мероприятий

500. При мультифакториальном наследовании существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов:

- а) один ген и один средовой фактор
- б) один ген и много средовых факторов
- в) много генов и один средовой фактор
- г) сочетание множества генетических и средовых факторов

501. Реже всего сочетается с множественными врожденными дефектами развития:

- а) гепатобластома

- б) нейробластома
- в) ретинобластома

а. опухоли гонад

502. Наиболее частой причиной возникновения врожденных деформаций являются:

- а) механические причины
- б) врожденные пороки развития
- в) функциональные нарушения

503. Определенные регуляторные белки, синтезирующиеся от нуля с большой скоростью на протяжении каждого клеточного цикла и внезапно распадающиеся в середине фазы М, носят название:

- а) факторы роста
- б) тубулины
- в) циклины
- г) гистоны
- д) фибронектин

504. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) спутничные нити
- д) кинетохоры

505. Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, программу осваивает с трудом. Наиболее вероятно ребенок страдает:

- а) генуинной эпилепсией
- б) диффузным липоматозом
- в) нейрофиброматозом Реклингаузена
- г) нарушением липидного обмена
- д) нарушением аминокислотного обмена

506. Для синдрома Марфана характерны все указанные признаки, кроме:

- а) аномалии органа зрения.
- б) высокого роста
- в) аномалии развития сердечно-сосудистой системы
- г) аномалии в системе хромосом
- д) менделирующего характера передачи

507. Умственная отсталость является наиболее характерным признаком при синдроме:

- а) Клайнфельтера

- б) трипло-Х
- в) 45,Х/46,ХУ
- г) фрагильной Х-хромосомы
- д) Тернера

508. Для врожденного гипотиреоза характерны:

- а) повышенная потливость
- б) непереносимость жиров
- в) жидкий, неустойчивый стул
- г) отставание костного возраста от паспортного
- д) раннее закрытие родничка

509. Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- А) симптоматическим методом лечения
- Б) этиологическим лечением
- В) патогенетическим лечением

510. К. мультифакториальным заболеваниям относятся:

- 1) хромосомные болезни,
  - 2) изолированные врожденные пороки развития,
  - 3) синдром множественных врожденных пороков развития,
  - 4) хронические инфекции,
  - 5) хронические неинфекционные заболевания взрослых.
- а) правильный ответ 1 и 2
  - б) правильный ответ 3 и 5
  - в) правильный ответ 2 и 5
  - г) правильный ответ 1, 3 и 4
  - д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

511. Для мультифакториальных заболеваний характерна зависимость повторного риска в семьях:

- 1) от числа больных в семье;
  - 2) от тяжести заболевания у пробанда;
  - 3) от пола пробанда
- а) правильный ответ 1
  - б) правильный ответ 2
  - в) правильный ответ 3
  - г) правильный ответ 1, 2 и 3

512. У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- 1) кариотип ХХУ;
  - 2) кариотип ХХХУ;
  - 3) хроматин-положительные клетки
- 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

513. Родился ребенок с гениталиями промежуточного типа. Для определения генетического пола ребенка необходимо:

- а) определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
- б) исследовать кариотип ребенка
- в) исследовать половой хроматин ребенка
- г) исследовать половой хроматин матери
- д) исследовать кариотип матери

514. Для больных с синдромом трисомии-X характерно все перечисленное, кроме:

- а) вторичной аменореи
- б) олигофрении
- в) крыловидной складки на шее
- г) двух телец Барра

515. У женщин с синдромом трисомии-X часто находят:

- 1) бесплодие;
- 2) умственную отсталость;
- 3) первичную аменорею;
- 4) высокий рост
- а) правильный ответ 1, 2, 3 и 4
- б) правильный ответ 1 и 4
- в) правильный ответ 2 и 3
- г) правильный ответ 2 и 4
- д) правильный ответ 1 и 2

516. У девочки с синдромом Патау можно обнаружить:

- а) хроматин-отрицательные клетки
- б) олигофрению и аномалии развития глаз
- в) нормальную продолжительность жизни
- г) кошачий крик

517. Характерные клинические признаки синдрома Эдвардса:

- 1) микрогнатия;
- 2) указательный палец расположен поверх третьего и/или пятый палец находится поверх четвертого;
- 3) пороки сердца
- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1, 2 и 3

518. При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника.
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

519. Люди с реципрокной транслокацией обычно:

- 1) бесплодны;
- 2) фенотипически нормальны;

- 3) имеют нормальный интеллект;
- 4) выявляются только через аномальное потомство
- а) правильный ответ 1, 2 и 3
- б) правильный ответ 1, 2 и 4
- в) правильный ответ 1, 3 и 4
- г) правильный ответ 2, 3 и 4
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4

520. При синдроме Патау в кариотипе больного находят:

- 1) делению 5 хромосомы;
- 2) 47 хромосом;
- 3) 7 хромосом в группе D (при рутинной окраске);
- 4) трисомию по 13 хромосоме
- а) правильный ответ 1, 2 и 3
- б) правильный ответ 1, 2 и 4
- в) правильный ответ 1, 3 и 4
- г) правильный ответ 2, 3 и 4
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4

521. При частичных моносомиях возможны следующие-цитогенетические находки, кроме:  
Выберите один ответ:

- а) инверсий
- б) делеций
- в) кольцевых хромосом
- г) несбалансированных транслокаций
- д) сбалансированных транслокаций

522. Клеточными органеллами, в которых происходит окисление жирных кислот, являются:

- а) комплекс Гольджи
- б) эндоплазматический ретикулум
- в) пероксисомы
- г) клеточный центр
- д) лизосомы

523. Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет:

Выберите один ответ:

- а) ГУУ
- б) ГТТ
- в) АЦЦ
- г) ТЦЦ
- д) АТТ

524. Первое деление мейоза, являющееся началом развития яйцеклетки или сперматозоида, называется:

- а) редукционным делением
- б) митозом
- в) амитозом

525. Триплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 47
- б) 23
- в) 46
- г) 69

526. Специфический белок, появляющийся в клетке лишь в определенный период и «запускающий» синтез ДНК называется:

Выберите один ответ:

- а) цитозоль
- б) рестриктаза
- в) интерферон
- г) активатор фазы S
- д) актин

527. К группе D относятся следующие пары хромосом:

Выберите один ответ:

- а) 13, 14, 15
- б) 1, 2, 3
- в) 4, 5
- г) 20, 21

528. Нуклеотид состоит из:

Выберите один ответ:

- а) сахара и фосфата
- б) фосфата и азотистого основания
- в) аминокислоты и азотистого основания
- г) сахара, фосфата и азотистого основания

529. Структурные перестройки с вовлечением двух и более хромосом – это:

Выберите один ответ:

- а) изохромосома
- б) инверсия
- в) робертсоновская
- г) изодицентрическая хромосома

530. Для рестрикционных экзонуклеаз характерно всё перечисленное, кроме:

Выберите один ответ:

- а) «защита» бактериальной клетки от чужеродной ДНК
- б) расщепление ДНК в специфических сайтах
- в) регуляция экспрессии структурных генов
- г) использование для идентификации и анализа генов
- д) применение для получения рекомбинантных ДНК

531. Экзон – это:

Выберите один ответ:

- а) кодон мРНК
- б) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК
- в) последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции
- г) единица транскрипции
- д) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК

532. Интрон – это:

Выберите один ответ:

- а) кодон мРНК
- б) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК
- в) последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции
- г) единица транскрипции
- д) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК

533. Для того чтобы в потомстве проявилось расщепление признаков, подчиняющихся законам Менделя, необходимы следующие условия:

Выберите один ответ:

- а) равная жизнеспособность зигот с разными генотипами
- б) гетерозигота должна образовывать два типа гамет с равной вероятностью
- в) всё перечисленное
- г) должна быть равновероятная встреча любых гамет при оплодотворении

534. Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

Выберите один или несколько ответов:

- а) репликацией
- б) редукцией числа хромосом
- в) морфологией хромосом
- г) рекомбинацией генетического материала

535. К биохимическим методам диагностики генетических заболеваний относятся:

Выберите один или несколько ответов:

- а) метод СГН
- б) тандемная масс-спектрометрия
- в) высокоэффективная жидкостная хроматография
- г) ПДРФ-анализ
- д) качественные тесты с использованием индикаторных полосок

536. В ДНК встречаются следующие комплементарные пары:

Выберите один ответ:

- а) А-Т и Г-Ц
- б) Т-Г и А-Т
- в) Ц-А и Т-Г
- г) А-Ц и Ц-А
- д) Г-Ц и А-Ц

537. «Фабриками белка» в клетке являются:

Выберите один ответ:

- а) цитоплазма
- б) пероксисомы
- в) лизосомы
- г) митохондрии
- д) рибосомы

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

Выберите один ответ:

- а) гаплоидии
- б) инверсии

- в) тетраплоидии
- г) транслокации
- д) делеции

539. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

Выберите один ответ:

- а) нарушения геномного импринтинга
- б) генные мутации
- в) хромосомные мутации
- г) мутации митохондриального генома

540. Репликационные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену деления посредством структур, которые называются:

Выберите один ответ:

- а) спутничные нити
- б) кинетохоры
- в) центромеры
- г) спутники
- д) теломеры

541. Причиной появления монозиготных близнецов является:

Выберите один ответ:

- а) нарушение митоза
- б) разделение зиготы на две закладки
- в) овуляция нескольких яйцеклеток
- г) нарушение овуляции

542. Для расчета пенетрантности могут быть использованы следующие методы медицинской генетики:

Выберите один ответ:

- а) генеалогический
- б) популяционно-статистический
- в) близнецовый
- г) моделирование наследственных аномалий

543. В потомстве от брака двух гетерозигот (при аутосомно-доминантном наследовании) аномальный генотип будут иметь:

Выберите один ответ:

- а) все дети
- б) 1/4 детей
- в) 1/2 детей
- г) 3/4 детей
- д) никто из детей

544. Первичная структура белковой молекулы – это:

Выберите один ответ:

- а) структура отдельной аминокислоты
- б) кодон
- в) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- г) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетически

д) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи

545. Триплет-это:

Выберите один ответ:

- а) аномальная трехнитевая структура ДНК
- б) три аминокислоты в полипептидной цепи
- в) три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту
- г) три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте
- д) кэпирование 5-конца мРНК

546. У человека возможны следующие направления отбора:

Выберите один ответ:

- а) против доминантных мутаций
- б) против рецессивных гомозигот
- в) в пользу гетерозигот
- г) против гетерозигот
- д) все перечисленное

547. Молекула тРНК:

Выберите один ответ:

- а) служит затравкой при репликации ДНК
- б) является компонентом рибосомы
- в) не перемещается за пределы ядра
- г) является записью структуры полипептидной цепи
- д) имеет форму «трилистника»

548. Основные события, происходящие в телофазе митоза – это:

Выберите один или несколько ответов:

- а) разделение цитоплазмы перетяжкой
- б) репликация хромосом
- в) реконструкция ядра
- г) деструкция веретена деления
- д) сегментация ядра

549. Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

Выберите один ответ:

- а) групп крови
- б) HLA-локусов
- в) однонуклеотидных полиморфизмов
- г) микросателлитных маркеров

550. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

Выберите один или несколько ответов:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках

551. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

Выберите один или несколько ответов:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона
- в) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков

г) увеличению частоты спонтанных аборт

552. Негативная евгеника – это:

Выберите один ответ:

- а) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации;
- б) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения;
- в) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

553. Нонсенс-мутациями называются:

Выберите один ответ:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

554. Полиплоидия:

Выберите один ответ:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- в) обычно несовместима с жизнью
- г) все вышеперечисленное

555. К нарушениям структуры хромосом относят:

Выберите один ответ:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции

556. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

Выберите один ответ:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

557. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

Выберите один ответ:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

558. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

Выберите один ответ:

- а) изменение числа хромосом;
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

559. Близнецовый метод используется для:

Выберите один ответ:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

560. В одном из регионов отмечено накопление больных с однотопным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

Выберите один ответ:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) ненаследственном заболевании
- г) хромосомном синдроме

561. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

Выберите один ответ:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

562. Для панмиксной популяции большого размера характерны:

Выберите один ответ:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов;
- б) высокая частота родственных браков;
- в) постепенный рост доли гомозигот

563. Дрейф генов связан:

Выберите один ответ:

- а) с уровнем мутационного процесса
- б) со случайным распределением генов в популяции малого размера
- в) с нарушением панмиксии

564. «Эффект основателя»:

Выберите один ответ:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией
- г) все вышеперечисленное

565. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

Выберите один ответ:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

566. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

Выберите один ответ:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)

г) с 15 до 50 лет

567. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

Выберите один ответ:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

568. Селективный скрининг – это

Выберите один ответ:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию

569. Мутации – это:

Выберите один ответ:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов)
- б) изменение числа хромосом
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)
- г) все вышеперечисленное

570. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

Выберите один ответ:

- а) ионизирующее излучение
- б) химические вещества
- в) вирусы
- г) всё вышеперечисленное

571. Нуклеотидные замены:

Выберите один или несколько ответов:

- а) могут приводить к преждевременной терминации синтеза белка
- б) могут изменять свойства кодируемого белка
- в) всегда патогенны

572. Сдвиг рамки считывания возникает при:

Выберите один ответ:

- а) миссенс-мутациях
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам
- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) нонсенс-мутациях

573. Динамические мутации:

Выберите один или несколько ответов:

- а) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- б) являются причиной болезни экспансии
- в) не имеют медицинского значения

574. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

Выберите один ответ:

- а) ДНК-полимеразы
- б) эндонуклеазы
- в) экзонуклеазы
- г) полинуклеотидлигазы
- д) лактатдегидрогеназы

575. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

Выберите один или несколько ответов:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) недоношенность
- г) множественные микроаномалии развития

576. Тип наследования наследственных опухолевых синдромов:

Выберите один ответ:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом
- г) мультифакториальный

577. Гены наследственных раков участвуют в:

Выберите один ответ:

- а) репарации ДНК
- б) регуляции гликолиза
- в) клеточном метаболизме
- г) синтезе структурных белков

578. Для определения уровня экспрессии белка в ткани используется:

Выберите один ответ:

- а) иммуногистохимия
- б) серологический анализ
- в) бактериологический метод
- г) электронная микроскопия
- д) ПЦР

579. Материалом для поиска соматических мутаций является:

Выберите один или несколько ответов:

- а) опухолевая ткань
- б) кровь
- в) биопсийный материал

580. Пенетрантность мутаций гена BRCA1 составляет:

Выберите один ответ:

- а) 100%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 80%

581. Наиболее частой разновидностью наследственных опухолевых синдромов является:

Выберите один ответ:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников

в) синдром Пейтца-Йегерса

582. Наследственный синдром с развитием базальноклеточных карцином кожи и одонтогенными кистами:

Выберите один ответ:

- а) синдром Линча
- б) синдром Горлина
- в) синдром Кауден
- г) синдром MEN1

583. Наследственный светлоклеточный рак почки связан с дефектом следующих генов:

Выберите один ответ:

- а) RET
- б) VHL
- в) SDHA
- г) MLH1

584. Родственникам первой линии носителя патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

Выберите один ответ:

- а) молекулярно-генетическое исследование обнаруженных у пробанда мутаций
- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

585. Наследственные опухоли характеризуются:

Выберите один ответ:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов

586. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

Выберите один ответ:

- а) кариотипирования
- б) анализа полового хроматина
- в) молекулярно-цитогенетических методов

587. Монозиготные близнецы:

Выберите один ответ:

- а) имеют 50% общих генов
- б) всегда конкордантны в отношении заболеваний
- в) имеют одинаковый генотип

588. Рецепторы (или субъединицы рецепторов) какого из семейств пронизывают мембрану многократно?

Выберите один ответ:

- а) рецепторы ростовых факторов
- б) TNFR
- в) рецепторы, сопряженных с G-белками
- г) антигенраспознающие рецепторы (TCR, BCR)

589. Привлечение тирозинкиназ – основной путь передачи сигнала для рецепторов семейства:

Выберите один ответ:

- а) рецепторы ростовых факторов
- б) интегринов
- в) рецепторов, сопряженных с G-белками
- г) рецептора TGFβ

590. Сплайсинг – это:

Выберите один ответ:

- а) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
- б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
- в) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
- г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы пре-мРНК
- д) избирательная транскрипция экзонов

591. Промотор – это:

Выберите один ответ:

- а) регуляторная область ДНК, расположенная в направлении 3' от сайта терминации транскрипции
- б) регуляторная область ДНК, расположенная в интроне и содержащая «скрытый» сплайс-сайт
- в) регуляторная область, обеспечивающая связь РНК-полимеразы II с ДНК
- г) последовательность ДНК для связи с микроРНК

592. Какой компонент ПЦР отвечает за специфичность реакции?

Выберите один ответ:

- а) ДНК-полимераза
- б) праймеры
- в) нуклеотиды
- г) хлорид магния

593. В основе полимеразной цепной реакции (ПЦР) лежит принцип:

Выберите один ответ:

- а) антиципации
- б) преципитации
- в) амплификации
- г) синхронизации

594. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'

Определите характер мутации (выберите один ответ):

- а) делеция
- б) нонсенс
- в) сдвиг рамки считывания

595. Для предотвращения контаминации в ПЦР-лабораториях применяют следующие меры:

Выберите один или несколько ответов:

- а) зонирование рабочих помещений
- б) постановка отрицательных контролей
- в) использование спецодежды
- г) дезинфекция помещений
- д) очистка рабочих мест от нуклеиновых кислот

596. Сколько копий фрагмента ДНК образуется после 40 циклов ПЦР?

Выберите один ответ:

- а)  $2 \times 40$
- б)  $2^{40}$
- в)  $40^2$
- г) 40

597. Динамические мутации:

Выберите один или несколько ответов:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- в) являются причиной болезней экспансии
- г) не имеют медицинского значения

598. Рутинным методом хромосомного анализа является:

Выберите один ответ:

- а) FISH
- б) кариотипирование
- в) секвенирование
- г) MLPA

599. "Филадельфийская хромосома" может быть выявлена при:

Выберите один ответ:

- а) болезни Дауна
- б) синдроме "кошачьего крика"
- в) хроническом миелолейкозе
- г) синдроме Блума
- д) синдроме Прадера-Вилли

600. В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

Выберите один или несколько ответов:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом
- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

### Перечень ответов на тестовые задания

|    |         |
|----|---------|
| 1. | б       |
| 2. | г       |
| 3. | б, г    |
| 4. | б       |
| 5. | а, б, в |
| 6. | г       |

|     |            |
|-----|------------|
| 7.  | а, в       |
| 8.  | в          |
| 9.  | в          |
| 10. | а, в       |
| 11. | б, г       |
| 12. | в          |
| 13. | а, б, в    |
| 14. | в, г       |
| 15. | б          |
| 16. | а          |
| 17. | б          |
| 18. | а          |
| 19. | б          |
| 20. | г          |
| 21. | а          |
| 22. | в, г       |
| 23. | а, б, в    |
| 24. | в          |
| 25. | б          |
| 26. | в          |
| 27. | в          |
| 28. | б          |
| 29. | д          |
| 30  | а, б       |
| 31  | а, б, в    |
| 32  | а, в, г    |
| 33  | б          |
| 34  | а, б, в    |
| 35  | в          |
| 36  | б, в       |
| 37  | в          |
| 38  | в, г       |
| 39  | а, в       |
| 40  | д          |
| 41  | б, в, г    |
| 42  | в          |
| 43  | а          |
| 44  | а, б, в, г |
| 45  | г          |
| 46  | б          |
| 47  | б          |
| 48  | а, б, в    |
| 49  | а, б, в    |
| 50  | а, б, в    |
| 51  | в, г       |
| 52  | а          |
| 53  | а          |
| 54  | д          |
| 55  | б          |
| 56  | г          |

|     |            |
|-----|------------|
| 57  | б, г       |
| 58  | б          |
| 59  | в          |
| 60  | а          |
| 61  | а, г       |
| 62  | в          |
| 63  | а          |
| 64  | г          |
| 65  | б, в       |
| 66  | а, в, г    |
| 67  | а, в       |
| 68  | б          |
| 69  | г          |
| 70  | а, б, в    |
| 71  | в          |
| 72  | г          |
| 73  | в          |
| 74  | а          |
| 75  | а, б, г    |
| 76  | а, б, в    |
| 77  | в          |
| 78  | б, в, г    |
| 79  | в          |
| 80  | а          |
| 81  | в          |
| 82  | б          |
| 83  | а          |
| 84  | б          |
| 85  | в          |
| 86  | в          |
| 87  | г          |
| 88  | в          |
| 89  | в          |
| 90  | а, б, г    |
| 91  | г          |
| 92  | г          |
| 93  | в          |
| 94  | б          |
| 95  | в          |
| 96  | б, в       |
| 97  | а          |
| 98  | а, б, в, г |
| 99  | а          |
| 100 | б          |
| 101 | б          |
| 102 | б          |
| 103 | в          |
| 104 | в          |
| 105 | а, б, в    |
| 106 | в          |

|     |            |
|-----|------------|
| 107 | б          |
| 108 | в          |
| 109 | а, в       |
| 110 | б          |
| 111 | г          |
| 112 | а, б, в, г |
| 113 | в          |
| 114 | в          |
| 115 | а          |
| 116 | г          |
| 117 | а          |
| 118 | а          |
| 119 | б          |
| 120 | б          |
| 121 | в          |
| 122 | б, в, г    |
| 123 | а, в       |
| 124 | а, в, г    |
| 125 | в, д       |
| 126 | в          |
| 127 | а          |
| 128 | б          |
| 129 | в, г       |
| 130 | б          |
| 131 | г          |
| 132 | б, г       |
| 133 | а          |
| 134 | в          |
| 135 | г          |
| 136 | б, в       |
| 137 | б          |
| 138 | г          |
| 139 | в          |
| 140 | а, б, в    |
| 141 | г          |
| 142 | в          |
| 143 | в          |
| 144 | а          |
| 144 | а          |
| 145 | в          |
| 146 | б,г        |
| 147 | а,б,в      |
| 148 | а,в        |
| 149 | в,г        |
| 150 | б          |
| 151 | а          |
| 152 | б          |
| 203 | в          |
| 204 | в          |
| 205 | а,в,г      |

|     |            |
|-----|------------|
| 206 | б, в, г    |
| 207 | в          |
| 208 | а, б       |
| 209 | а, б, в, г |
| 210 | б          |
| 211 | а, б, в    |
| 212 | а, б, в    |
| 213 | а, б       |
| 214 | а, б, в    |
| 215 | в          |
| 216 | б, в, г    |
| 217 | б          |
| 218 | а, в       |
| 219 | в          |
| 220 | б, в, г    |
| 221 | б, в       |
| 222 | а          |
| 223 | в          |
| 224 | б          |
| 225 | б          |
| 226 | а, б, в    |
| 227 | б, в       |
| 228 | а          |
| 229 | а, б, в, г |
| 230 | а          |
| 231 | б, в       |
| 232 | б, в       |
| 233 | а, г       |
| 234 | а, б       |
| 235 | б, в, г    |
| 236 | в          |
| 237 | а          |
| 238 | а, б, в, г |
| 239 | г          |
| 240 | б          |
| 241 | б          |
| 242 | а, б, в    |
| 243 | а, б, в    |
| 244 | а, б, в    |
| 245 | в, г       |
| 246 | а          |
| 247 | а          |
| 248 | д          |
| 249 | б          |
| 250 | г          |
| 251 | б, г       |
| 252 | б          |
| 153 | в          |
| 154 | а          |
| 155 | а, г       |

|     |            |
|-----|------------|
| 156 | В          |
| 157 | а          |
| 158 | Г          |
| 159 | б, В       |
| 160 | а, В, Г    |
| 161 | а, В       |
| 162 | б          |
| 163 | Г          |
| 164 | а, б, В    |
| 165 | В          |
| 166 | Г          |
| 167 | В          |
| 168 | а          |
| 169 | а, б, Г    |
| 170 | а, б, В    |
| 171 | В          |
| 172 | б, В, Г    |
| 173 | В          |
| 174 | а          |
| 175 | В          |
| 176 | б          |
| 177 | а          |
| 178 | б          |
| 179 | В          |
| 180 | В          |
| 181 | Г          |
| 182 | В          |
| 183 | В          |
| 184 | а, б, Г    |
| 185 | Г          |
| 186 | Г          |
| 187 | В          |
| 188 | б          |
| 189 | В          |
| 190 | б, В       |
| 191 | а          |
| 192 | а, б, В, Г |
| 193 | а          |
| 194 | б          |
| 195 | б          |
| 196 | б          |
| 197 | В          |
| 198 | В          |
| 199 | а, б, В    |
| 200 | В          |
| 201 | б          |
| 202 | В          |
| 253 | а, В       |
| 254 | б          |
| 255 | Г          |

|     |            |
|-----|------------|
| 256 | а, ъ, в, г |
| 257 | в          |
| 258 | в          |
| 259 | а          |
| 260 | г          |
| 261 | а          |
| 262 | а          |
| 263 | ъ          |
| 264 | ъ          |
| 265 | в          |
| 266 | ъ, в, г    |
| 267 | а, в       |
| 268 | а, в, г    |
| 269 | в, д       |
| 270 | в          |
| 271 | а          |
| 272 | ъ          |
| 273 | в, г       |
| 274 | ъ          |
| 275 | г          |
| 276 | ъ, г       |
| 277 | а          |
| 278 | в          |
| 279 | г          |
| 280 | ъ, в       |
| 281 | ъ          |
| 282 | г          |
| 283 | в          |
| 284 | а, ъ, в    |
| 285 | г          |
| 286 | в          |
| 287 | в          |
| 288 | а          |
| 289 | в          |
| 290 | г          |
| 291 | ъ, г       |
| 292 | ъ          |
| 293 | а, ъ, в    |
| 294 | г          |
| 295 | а, в       |
| 296 | в          |
| 297 | в          |
| 298 | а, в       |
| 299 | ъ, г       |
| 300 | в          |
| 301 | а, ъ, в    |
| 302 | в, г       |
| 303 | ъ          |
| 304 | а          |
| 305 | ъ          |

|     |            |
|-----|------------|
| 306 | а          |
| 307 | б          |
| 308 | г          |
| 309 | а          |
| 310 | в, г       |
| 311 | а, б, в    |
| 312 | в          |
| 313 | б          |
| 314 | в          |
| 315 | в          |
| 316 | б          |
| 317 | д          |
| 318 | а, б       |
| 319 | а, б, в    |
| 320 | а, в, г    |
| 321 | б          |
| 322 | а, б, в    |
| 323 | в          |
| 324 | б, в       |
| 325 | в          |
| 326 | в, г       |
| 327 | а, в       |
| 328 | д          |
| 329 | а          |
| 330 | г          |
| 331 | б          |
| 332 | а          |
| 333 | б          |
| 334 | в          |
| 335 | а          |
| 336 | б          |
| 337 | б, ж       |
| 338 | в          |
| 339 | а          |
| 340 | б          |
| 341 | в, д       |
| 342 | б          |
| 343 | г          |
| 344 | г          |
| 345 | г          |
| 346 | б          |
| 347 | д          |
| 348 | а          |
| 349 | б, в       |
| 350 | б          |
| 351 | а          |
| 352 | б, в, г    |
| 353 | а          |
| 354 | б          |
| 355 | а, в, е, з |

|     |         |
|-----|---------|
| 356 | в       |
| 357 | б, д    |
| 358 | д       |
| 359 | а       |
| 360 | б       |
| 361 | б       |
| 362 | в       |
| 363 | в, г, д |
| 364 | б       |
| 365 | б, в, г |
| 366 | а       |
| 367 | б       |
| 368 | г       |
| 369 | б       |
| 370 | г       |
| 371 | а       |
| 372 | б       |
| 373 | б       |
| 374 | е       |
| 375 | д       |
| 376 | г       |
| 377 | д       |
| 378 | д       |
| 379 | а       |
| 380 | в       |
| 381 | б, в    |
| 382 | г       |
| 383 | с       |
| 384 | б       |
| 385 | в       |
| 386 | в       |
| 387 | в       |
| 388 | б       |
| 389 | в       |
| 390 | в       |
| 391 | а       |
| 392 | б       |
| 393 | в       |
| 394 | б       |
| 395 | в       |
| 396 | в       |
| 397 | а       |
| 398 | в       |
| 399 | а       |
| 400 | б       |
| 401 | а       |
| 402 | б       |
| 403 | б       |
| 404 | а, б, д |
| 405 | б, в, д |

|     |            |
|-----|------------|
| 406 | б, г, д    |
| 407 | б, в       |
| 408 | а, б       |
| 409 | а, г, д    |
| 410 | в          |
| 411 | в, д       |
| 412 | в          |
| 413 | б, в       |
| 414 | б          |
| 415 | б, в       |
| 416 | а, б, г    |
| 417 | б, в       |
| 418 | г          |
| 419 | а, в, д    |
| 420 | а, б, в, г |
| 421 | а, б, г    |
| 422 | д          |
| 423 | б, г, д    |
| 424 | д          |
| 425 | а          |
| 426 | в          |
| 427 | б, в       |
| 428 | в          |
| 429 | г          |
| 430 | б          |
| 431 | в          |
| 432 | б          |
| 433 | д          |
| 434 | в          |
| 435 | в          |
| 436 | г          |
| 437 | а          |
| 438 | б          |
| 439 | в          |
| 440 | д          |
| 441 | а          |
| 442 | в          |
| 443 | г          |
| 444 | в          |
| 445 | а          |
| 446 | а          |
| 447 | б          |
| 448 | в          |
| 449 | в          |
| 450 | б          |
| 451 | б          |
| 452 | д          |
| 453 | в          |
| 454 | в          |
| 455 | в          |

|     |         |
|-----|---------|
| 456 | б       |
| 457 | г       |
| 458 | а       |
| 459 | в       |
| 460 | в       |
| 461 | в       |
| 462 | а       |
| 463 | б       |
| 464 | а       |
| 465 | б       |
| 466 | б       |
| 467 | б, в, г |
| 468 | а       |
| 469 | а       |
| 470 | б       |
| 471 | а, б    |
| 472 | а, д    |
| 473 | б       |
| 474 | в       |
| 475 | а, в    |
| 476 | в       |
| 477 | в       |
| 478 | а, в    |
| 479 | б, г    |
| 480 | в       |
| 481 | а, б, в |
| 482 | в, г    |
| 483 | б       |
| 484 | а       |
| 485 | б       |
| 486 | а       |
| 487 | б       |
| 488 | б       |
| 489 | б, в, г |
| 490 | а       |
| 491 | а       |
| 492 | б       |
| 493 | а, в    |
| 494 | а, в    |
| 495 | г       |
| 496 | г       |
| 497 | в       |
| 498 | а       |
| 499 | б, в    |
| 500 | г       |
| 501 | в       |
| 502 | а       |
| 503 | в       |
| 504 | д       |
| 505 | в       |

|     |         |
|-----|---------|
| 506 | Г       |
| 507 | Г       |
| 508 | Г       |
| 509 | В       |
| 510 | В       |
| 511 | Г       |
| 512 | Г       |
| 513 | а       |
| 514 | В       |
| 515 | Д       |
| 516 | б       |
| 517 | Г       |
| 518 | В       |
| 519 | Г       |
| 520 | Г       |
| 521 | Г       |
| 522 | В       |
| 523 | а       |
| 524 | а       |
| 525 | Г       |
| 526 | Г       |
| 527 | а       |
| 528 | Г       |
| 529 | В       |
| 530 | В       |
| 531 | б       |
| 532 | Д       |
| 533 | В       |
| 534 | б, Г    |
| 535 | б, В, Д |
| 536 | а       |
| 537 | Д       |
| 538 | б       |
| 539 | б       |
| 540 | б       |
| 541 | б       |
| 542 | В       |
| 543 | Г       |
| 544 | Г       |
| 545 | В       |
| 546 | Д       |
| 547 | Д       |
| 548 | а, В, Г |
| 549 | Г       |
| 550 | а, В    |
| 551 | а, б    |
| 552 | а, В    |
| 553 | В       |
| 554 | Г       |
| 556 | В       |

|     |            |
|-----|------------|
| 557 | б          |
| 558 | а          |
| 559 | б          |
| 560 | а          |
| 561 | б          |
| 562 | г          |
| 563 | а          |
| 564 | б, в       |
| 565 | г          |
| 566 | а          |
| 567 | б          |
| 568 | в          |
| 569 | в          |
| 570 | г          |
| 571 | г          |
| 572 | а, б       |
| 573 | в          |
| 574 | а, б       |
| 575 | д          |
| 576 | а, б, г    |
| 577 | а          |
| 578 | а          |
| 579 | а          |
| 580 | а, в       |
| 581 | г          |
| 582 | б          |
| 583 | б          |
| 584 | б          |
| 585 | а          |
| 586 | а, г       |
| 587 | в          |
| 588 | в          |
| 589 | в          |
| 590 | а          |
| 591 | г          |
| 592 | в          |
| 593 | б          |
| 594 | в          |
| 595 | в          |
| 596 | а, б, в, д |
| 597 | б          |
| 598 | б, в       |
| 599 | б          |
| 600 | в          |

### 3.3. Алгоритмы практических навыков

1. Алгоритм сбора клинико-генеалогического анамнеза и составление родословной (с графическим отображением), анализ родословной
2. Алгоритм расчета повторного генетического риска

3. Алгоритм интерпретации данных высокопроизводительного секвенирования
4. Алгоритм расчета генетического риска на основании данных комбинированного пренатального скрининга
5. Интерпретация данных ДНК-диагностики
6. Алгоритм сбора семейного анамнеза, составления родословной пробанда
7. Алгоритм определения типа наследования
8. Анализ внешности пробанда на предмет наличия микроаномалий и пороков развития
9. Описание выявленных особенностей внешности пробанда
10. Анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований, заключений других специалистов
11. Использование программ компьютерного анализа фенотипа пациента
12. Информирование пробанда и/или его родственников о природе наследственного заболевания и методах его лечения в корректной и доступной форме
13. Расчет эмпирических рисков рождения детей с генетической патологией
14. Анализ результатов генетических исследований, включая молекулярное кариотипирование и высокопроизводительное секвенирование
15. Оценка патогенности обнаруженных мутаций
16. Использование баз данных о мутациях и фенотипах (OMIM, RareChromo, ClinVar, HGMD)
17. Анализ динамики роста и массы пациента
18. Выбор необходимых и достаточных генетических исследований
19. Расчет питания для больных с фенилкетонурией
20. План обследования пациента для дифференциального диагноза генетической патологии
21. Алгоритм медико-генетического консультирования
22. Подготовка заключения по результатам медико-генетического консультирования
23. Оценка данных высокопроизводительного секвенирования, выбор патогенных вариантов
24. Анализ результатов пренатального скрининга
25. Определение показаний для инвазивной пренатальной диагностики.

### 3.2 Вопросы собеседования

1. Геном человека: структурная и функциональная организация.
2. Генетический код. Свойства
3. Экспрессия генов. Транскрипция.
4. Типы РНК, их функции.
5. Процессинг РНК.
6. Эпигенетическая и эпигеномная регуляция транскрипции.
7. Аллельный имбаланс в генной экспрессии.
8. Трансляция. Процессинг белков.
9. ДНК-репарация. Виды, механизмы
10. Репликация ДНК.
11. Уровни компактизации ДНК. Хромосомы: морфология, номенклатура.
12. Кариотип.
13. Клеточный цикл. Митоз.
14. Мейоз. Кроссинговер. Гаметогенез.
15. Вариабельность генома: понятие полиморфизма, понятие мутации.
16. Типы мутаций, их источник и частота.
17. Понятие панмиксной популяции. Закон Харди-Вайнберга.
18. Генетический груз.
19. Дрейф генов
20. Определение наследственных болезней.
21. Моногенные болезни. Типы наследования.

22. Энзимопатии.
23. Дефекты транспортных белков.
24. Дефекты рецепторных белков.
25. Цилиопатии.
26. Нейродегенеративные болезни.
27. Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Анеуплоидии, однократные дисомии, микроделеционные синдромы.
28. Болезни геномного импринтинга.
29. Митохондриальные болезни.
30. Мозаицизм.
31. Мультифакториальные болезни.
32. Понятие качественных и количественных признаков. Норма реакции.
33. Нормальное распределение.
34. Семейная агрегация.
35. Определение вклада средовых и наследственных факторов в патологию.
36. Близнецовый метод.
37. Генетика развития.
38. Тератогенез.
39. Врожденные пороки развития.
40. Генетика пола.
41. Наследственные нарушения половой дифференцировки.
42. Фармакогенетика
43. Иммуногенетика. Первичные иммунодефициты
44. Современная теория канцерогенеза
45. Генетика старения.
46. Синдромы преждевременного старения.
47. Синдромы хромосомной нестабильности.
48. Диагностика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.
49. Молекулярно-генетические методы диагностики
50. Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики
51. Биохимическая диагностика наследственных заболеваний
52. Лечение наследственных заболеваний
53. Микроаномалии развития.
54. Аномалии лица
55. Аномалии конечностей
56. Аминоацидопатии
57. Болезни цикла мочевины
58. Галактоземия
59. Гликогенозы
60. Аденогенитальный синдром
61. Мукополисахаридозы
62. Сфинголипидозы
63. Нарушения обмена пуринов/пиримидинов
64. Порфирии
65. Пероксисомные болезни
66. Нарушения окисления жирных кислот
67. Наследственные болезни нервной системы: нейромышечные заболевания
68. Наследственные формы эпилепсии
69. Факоматозы
70. Конформационные болезни.
71. Моногенные формы гипертонической болезни
72. Наследственные кардиомиопатии

73. Нарушения липидного обмена
74. Наследственные заболевания сосудов
75. Врожденные пороки сердца
76. Муковисцидоз
77. Недостаточность альфа-1-антитрипсина
78. Цилиарная дискинезия
79. Генетические факторы риска бронхиальной астмы
80. Нарушения обмена меди
81. Врожденные дефекты синтеза и транспорта желчных кислот
82. Наследственный панкреатит
83. Болезнь Гиршпрунга
84. Наследственные синдромы мальабсорбции
85. Поликистоз почек
86. Нефронофтиз и нефролитиаз
87. Синдром Альпорта
88. Альдостеронизм
89. Моногенные формы сахарного диабета
90. Гипофизарный нанизм
91. Наследственные формы ожирения
92. Синдром Марфана
93. Наследственные нарушения морфогенеза соединительной ткани
94. Краниосиностозы
95. Гемоглобинопатии
96. Наследственные тромбофилии
97. Гемофилии
98. Наследственные анемии
99. Общая характеристика наследственных форм тугоухости
100. Моногенная синдромальная тугоухость
101. Моногенная несиндромальная тугоухость
102. Ретинопатии
103. Патология основных структур глазного яблока
104. Кожные аномалии в структуре наследственных синдромов
105. Аномалии роста и развития зубов
106. Эктодермальная дисплазия
107. Глазокожный альбинизм
108. Ихтиоз и кератоз
109. Буллезный эпидермолиз
110. Медико-генетическое консультирование
111. Возвратный риск. Методы расчета
112. Пренатальный скрининг
113. Пренатальная диагностика
114. Профилактика наследственных заболеваний
115. Неонатальный скрининг
116. Высокопроизводительные методы генетического анализа: клиническое значение
117. Понятие персонализированной медицины
118. Этические дилеммы генетического тестирования
119. Конфиденциальность генетической информации
120. Проект «Геном человека». Значение в медицинской генетике
121. Проект ENCODE
122. Этические проблемы генотерапии
123. Этические аспекты пренатальной диагностики
124. Генетическое тестирование в научных исследованиях. Биологические банки

### 3.4. Ситуационные задачи

#### Задача №1

У пациента И. диагноз мышечной дистрофии Дюшенна - X-сцепленного рецессивного заболевания. Молекулярно-генетический анализ выявил однонуклеотидную замену в 1 экзоне гена DMD, ведущую к преждевременному появлению стоп-кодона.

Вопрос: Какие наиболее вероятные последствия этой замены?

Ответ: транкирующая мутация приведет к отсутствию функционального белка; в данной ситуации молекулярно-генетическое тестирование подтвердило клинический диагноз мышечной дистрофии Дюшенна

#### Задача №2

Практически все больные нейрофиброматозом I типа (NF1) демонстрируют клинические проявления. Тем не менее, у одних больных отмечаются только пятна «кофе с молоком» и узелки Леша, а у других – тяжелые злокачественные опухоли ЦНС.

Вопрос: дайте обоснование данной ситуации

Ответ: переменная экспрессивность как одна из характеристик заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования.

#### Задача №3

Пациентка – двадцатипятилетняя женщина с цветовой слепотой - X-сцепленным рецессивным заболеванием. Других проявлений какого-либо заболевания у нее нет. Ее отец также страдал цветовой слепотой. Мать женщины здорова.

Вопрос: Какая наиболее вероятная причина цветовой слепоты у данной пациентки?

Ответ: мутация генов *OPN1LW* или *OPN1NW*, локализованных на X-хромосоме.

#### Задача №4

Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы.

Вопрос: предположите диагноз

Ответ: синдром Кляйфельтера.

#### Задача №5

Ангидротическая эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. На прием обратился пациент М., не страдающий этим заболеванием, и его жена, у отца которой снижено количество потовых желез, а мать здорова.

Вопрос: Какова вероятность рождения ребенка с данной патологией у пациента М.?

Ответ: все девочки будут здоровы (половина девочек будет носителями рецессивного аллеля), мальчики тоже будут здоровы.

#### Задача №6

У пациентки А. 44 лет, обнаружено несколько полипов в проксимальном отделе толстой кишки. У ее матери и одного из пяти братьев также обнаружены такие полипы, еще один брат страдает раком желудка. У всех заболевших диагноз установлен в возрасте около 45 лет. Анализ полиморфных маркеров в ткани опухолей продемонстрировал наличие микросателлитной нестабильности.

Вопрос: предположите диагноз и алгоритм дальнейшего лабораторного обследования

Ответ: синдром Линча (наследственный неполипозный колоректальный рак); варианты молекулярной диагностики: иммуногистохимический анализ экспрессии белков MMR с последующим анализом мутаций в гене, экспрессия которого негативна. или таргетное секвенирование панели генов MMR(mismatchrepair).

#### Задача №7

У пациентки был диагностирован рак молочной железы в возрасте 42 года. Данное заболевание встречалось у других членов семьи по линии отца, и генетическое тестирование показало, что пациентка – носитель мутации в гене BRCA1.

Вопрос: Какой риск развития данного заболевания для членов семьи пациентки?

Ответ: для определения риска каждого члена семьи целесообразно проведение молекулярно-генетической диагностики с целью идентификации мутации, выявленной у пробанда. Если мутация будет обнаружена, то риск развития рака молочной железы в течение жизни составляет около 60-80%.

#### Задача №8

Пациент Б. 13 лет обследуется по поводу мышечной слабости в нижних конечностях, впервые проявившейся в 4-летнем возрасте. Данный симптом нарастал с возрастом. В настоящее время пациент передвигается в инвалидном кресле. При обследовании отмечена псевдогипертрофия мышц голени.

Вопрос: каков предположительный диагноз и план дальнейших мероприятий

Ответ: мышечная дистрофия Дюшенна; биохимический анализ (КФК, альдолаза, лактатдегидрогеназа, АСТ, АЛТ), электромиография, молекулярно-генетическая диагностика мутаций в гене DMD (отдельно или в составе таргетных панелей для нейромышечных заболеваний).

#### Задача №9

У Александры врожденная миотоническая дистрофия, которая является аутосомно-доминантной миопатией. У матери Александры умеренная слабость лицевой мускулатуры.

Вопрос: каков молекулярный патогенез данного заболевания

Ответ: миотоническая дистрофия относится к болезням экспансий (в основе – увеличение числа нестабильных CTG-повторов, расположенных в 3'-UTR гена DMPK; болезнь развивается при увеличении числа повторов до 50 и более и характеризуется высокой плеiotропией.

#### Задача №10

Пациент К. – 42-летний мужчина, больной гемофилией А. Его дочь ожидает ребенка от мужчины, у которого также гемофилия А. Пренатальное УЗИ показало, что плод – мужского пола.

Вопрос: Какова вероятность того, что ребенок будет болен гемофилией?

Ответ: 50%

#### Задача №11

Объясните, что такое гаплоидный и диплоидный набор хромосом, хромосомные болезни, нозологические формы, какова их частота и основные клинические проявления наиболее распространенных хромосомных заболеваний, методы их выявления.

Ответ: Половые клетки человека содержат гаплоидный набор из 23 хромосом, соматические клетки содержат диплоидный набор из 46 хромосом, 22 пары гомологичных аутосом и половые хромосомы X и Y. Хромосомные болезни обусловлены нарушением числа или структуры хромосом. Болезнь Дауна (умственная отсталость), Шерешевского-Тернера, Клейнфельтера (бесплодие) и др. Анализ кариотипа.

#### Задача №12

Что такое моногенные заболевания, какие описаны типы наследования. Приведите примеры аутосомно-рецессивных, аутосомно-доминантных и X-сцепленных заболеваний.

Ответ: Аутосомно-рецессивные: муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром и галактоземия. Аутосомно-доминантные: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез и др. X-сцепленные: гемофилия А и В, миодистрофия Дюшенна\Беккера, гипофосфатемия, синдром Мартина-Белл и др.

#### Задача №13

Болезни передаются только по материнской линии, при этом болеют как мальчики, так и девочки. Больные отцы не передают заболевание.

Вопрос: назовите тип наследования и наиболее распространенные нозологические формы заболеваний.

Ответ: Митохондриальный или цитоплазматический тип наследования. Атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальные миопатии и др.

#### Задача №14

Нарушение сперматогенеза и развития семенников у мальчиков, задержка физического развития, несовершенный дентиногенез, мужское бесплодие.

Вопрос: назовите тип наследования, мутации каких генов наблюдаются при данной патологии, их хромосомная локализация

Ответ: Y-сцепленный тип наследования, мутации в генах SRY и AZF.

#### Задача №15

Назовите, какие заболевания выявляются посредством неонатального скрининга. Типы наследования. Методы лечения.

Ответ: Фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, врожденный гипотиреоз. Первые четыре патологии наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Врожденный гипотиреоз преимущественно формируется в периоде внутриутробного развития ребенка. Лечение: специфическая диетотерапия и фармакотерапия.

#### Задача №16

Назовите методы, применяемые в медицинской генетике. Принципы составления родословной, обозначения символов. Представить примеры родословных больных с аутосомно-рецессивным и доминантным типом наследования.

Ответ: Генеалогический метод (составление и анализ родословных семей больных), популяционный, близнецовый, цитогенетический, методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

#### Задача №17

Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452.

Вопрос: рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля.

Ответ: 2,4

#### Задача №18

Частота носителей аллеля 5382insC гена BRCA1 в группе молодых женщин, больных раком молочной железы, составляет 87 из 901, а в группе здоровых – 1 из 1052.

Вопрос: рассчитайте относительный риск развития рака молочной железы для носителей указанного аллеля.

Ответ: 112

#### Задача №19

Расскажите о полимеразной цепной реакции (ПЦР), принципе метода, показаниях к назначению, преимуществах и ограничениях метода.

Ответ: ПЦР – избирательный синтез *in vitro* большого количества копий ( $10^6$ ) небольшого фрагмента ДНК (размером, обычно, в сотни нуклеотидов) по матричной молекуле ДНК. ПЦР – основной метод молекулярной диагностики. Применяется для молекулярной идентификации мутаций при моногенных заболеваниях, определения генетических факторов риска, предрасполагающих к мультифакториальной патологии, идентификации личности в судебной медицине, диагностики инфекций, определения лекарственной чувствительности в фармакогенетике. Простой, дешевый и высокоэффективный метод диагностики, не требующий большого количества биологического материала. Большим достоинством метода является возможность использования неинвазивных образцов биологического материала, а также высушенных на фильтровальной бумаге пятен крови. Ограничением метода является то, что ПЦР может использоваться для анализа индивидуальных особенностей только тех участков ДНК, нуклеотидные последовательности которых известны.

#### Задача №19

Каков популяционный риск рождения ребенка с наследственными и врожденными заболеваниями. Назовите прямые методы исследования состояния плода и диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

Ответ: В 2,5% случаев новорожденные имеют различные пороки развития. Из этого числа 1,5% приходится на пороки, возникающие в периоде внутриутробного развития ребенка, и в 1% их причиной являются генетические нарушения. Частота выявленных врожденных пороков развития с возрастом достигает 5-7%. Прямым методом исследования плода является ультразвуковое сканирование беременной. По приказу МЗСР РФ обязательным

обследованием беременной являются сроки 10-14, 19-21 и 32-34 недели беременности матери. При необходимости УЗИ-обследование проводится на любом сроке. Инвазивные методы – получение плодного материала методом биопсии провизорных органов (биопсия хориона, амниоцентез) и непосредственно получение крови плода (кордоцентез).

#### Задача №21

Дайте общую характеристику, расскажите о диагностике и профилактике моногенных заболеваний. Основные принципы медико-генетического консультирования.

Ответ: Моногенные заболевания обусловлены присутствием повреждающих мутаций в одном из генов человека. Число таких заболеваний достигает 5000. Моногенные болезни различаются по типам наследования, которые подчиняются законам Менделя. Частоты моногенных заболеваний в разных популяциях варьируют в пределах от 1:2-3 тысячи новорожденных до 1:  $10^{6-7}$ . К моногенным заболеваниям относятся различные формы ферментопатий (наследственные болезни обмена), иммунодефицитов, дефектов зрения, слуха, скелетных дисплазий, болезней нервной. Эндокринной, сердечно-сосудистой и других систем. Примерно для 1000 моногенных заболеваний принципиально возможна прямая диагностика мутаций в гене у больного. В этих случаях профилактика тяжелых моногенных заболеваний проводится в семьях высокого риска на базе пренатальной диагностики, начиная с 1-ого триместра беременности. В задачи медико-генетического консультирования входит всестороннее обследование больного, составление его родословной, прогноз в отношении развития заболевания и оценка риска повторного рождения в семье больного ребенка.

#### Задача №22

Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы.

Вопрос: каков наиболее вероятный диагноз, какие методы подтверждения вы можете предложить

Ответ: синдром Кляйнфельтера, цитогенетический анализ

#### Задача №23

Врожденные пороки развития, факторы риска, примеры, частоты, их отличия от моногенных заболеваний, профилактика и дородовая диагностика.

Ответ: Врожденные пороки развития формируются у ребенка в периоде его внутриутробного развития под влиянием тератогенных или иных вредных факторов внешней среды. Ярким примером такого заболевания является триада Грэга у ребенка (одновременное поражение слуха - глухота, зрения - катаракта и сердца - врожденный порок), мать которого во время беременности (особенно в 1-ом триместре) перенесла краснуху. К этой группе заболеваний относится врожденный гипотиреоз, раннее выявление которого производится при помощи неонатального скрининга. Профилактика: вакцинация против краснухи женщин детородного периода, не болевших этой инфекцией в детстве, применение анти-Д-иммуноглобулина, применение фолиевой кислоты, своевременная санация супругов и т.д.

#### Задача №24

Расскажите о преконцепционном медико-генетическом консультировании, профилактике наследственных и врожденных заболеваний

Ответ: Преконцепционным медико-генетическим консультированием является консультация врача-генетика супружеской пары, планирующей расширение семьи. Врач-генетик составляет план обследования супругов, при необходимости рекомендует проведение

различных обследований, включая анализ кариотипа и молекулярно-генетическую диагностику гетерозиготного носительства мутаций, проведение изосерологического, бактериологического и вирусологического обследования. Рекомендует женщине применение фолиевой кислоты за 2-3 мес. до зачатия по 400 мкг/ день.

#### Задача №25

Расскажите об этиологии и классификации хромосомных болезней. Что такое геномные и хромосомные мутации, сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Мозаицизм. Клинические проявления числовых аномалий половых хромосом и хромосомных болезней, обусловленных нарушением структуры или числа аутосом.

Ответ: Геномные мутации – изменение числа хромосом (полиплоидии, трисомии, полисомии, моносомии). С развитием и живорождением совместимы триплоидия, трисомии 21, 13, 18, 8, 9, 2, полисомии по половым хромосомам и моносомия X. Хромосомные мутации – изменение структуры хромосом (транслокации, инверсии, делеции, дупликации, изохромосомы и др.). К хромосомным болезням приводят несбалансированные хромосомные мутации, приводящие к частичным трисомиям и моносомиям. Мутации могут возникать в гаметогенезе родителей (в результате все клетки индивида несут аномальный кариотип) или в раннем эмбриогенезе зародыша при делении соматических клеток (в результате возникает мозаичная форма патологии - мозаицизм). Геномные мутации в подавляющем большинстве случаев являются спорадическими, тогда как хромосомные мутации либо возникают *de novo*, либо наследуются от родителей-носителей сбалансированных мутаций в результате аномальной сегрегации перестроенных хромосом. пороками развития, многочисленными признаками дизэмбриогенеза, умственной отсталостью. Диагностика синдрома осуществляется в раннем детском возрасте. Витальный прогноз часто неблагоприятный. Синдромы, обусловленные числовыми аномалиями в системе половых хромосом (трисомии и моносомия X), характеризуются нормальной продолжительностью жизни, нерезкой задержкой психомоторного развития или нормальным интеллектом, нарушением развития и функции гонад, диагностика осуществляется в период полового созревания.

#### Задача №26

Дайте клиническую и цитогенетическую характеристику болезни Дауна. Какова частота в разных возрастных группах, определите факторы риска рождения больного ребенка.

Ответ: Частота 1:700-1:800 новорожденных, частота рождения больного ребенка существенно зависит от возраста матери. Основные клинические проявления: уплощенное лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант и другие черепно-лицевые дизморфии, изменение дерматоглифики, олигофрения различной степени тяжести, вторичный иммунодефицит, пороки сердца (53%), аномалии развития желудочно-кишечного тракта (15%) и некоторых других систем. Цитогенетические варианты: 94% - простая трисомия по 21 хромосоме - 47,XX(XY),+21; 2% - мозаичная форма 47,XX(XY),+21/46,XX(XY), 5% - транслокационная форма, обусловленная присутствием робертсоновской транслокации. В случае простой трисомии и мозаицизма вероятность повторного рождения больного ребенка немного превышает общепопуляционный риск и составляет 1-2%. При транслокационной этот риск существенно выше популяционного, зависит от типа транслокации и пола носителя. Если мать является носительницей транслокации (14;21), (13;21), (15;21), (21;22), то эмпирический риск рождения ребенка с болезнью Дауна около 10-12%, если отец – то 2-3% (снижение обусловлено отбором против анеуплоидных гамет). Если родитель является носителем транслокации (21;21), то риск рождения больного ребенка практически 100%.

#### Задача №27

Каковы показания для направления больного к врачу цитогенетику в педиатрии и в общей клинической практике? Определите показания для пренатального кариотипирования.

Ответ: В педиатрии показаниями для кариотипирования являются:

1. Множественные врожденные пороки у новорожденного.
2. Умственная отсталость у ребенка в сочетании с врожденными пороками развития или микроаномалиями.
3. Подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике (для подтверждения диагноза).
4. Нарушение полового развития.

Во всех случаях обнаружения хромосомного дисбаланса у ребенка необходимо исследовать кариотип родителей, чтобы оценить повторный риск рождения больного ребенка.

В общей клинической практике показаниями для кариотипирования также являются:

1. Клинически неясные случаи мужского и женского бесплодия.
2. Отягощенный акушерский анамнез (привычное невынашивание, мертворождения, рождение детей с МВПР).

Кроме того, цитогенетическое исследование может проводиться в комплексе мероприятий по пренатальной диагностике хромосомных болезней. Показаниями для пренатального кариотипирования являются:

1. Возраст матери 35 лет и старше.
2. Наличие в анамнезе ребенка или плода с хромосомной патологией.
3. Рождение ребенка с МВПР.
4. Семейное носительство сбалансированной хромосомной мутации.
5. Высокий риск рождения ребенка с хромосомной болезнью по результатам биохимического скрининга.
6. Ультразвуковые маркеры хромосомных болезней у плода.

#### Задача №28

Назовите основные факторы развития моногенных и мультифакториальных заболеваний. В чем отличие понятий – мутация и полиморфизм гена. Определите сходства и различия мутации и полиморфизма с позиции врача-клинициста.

Ответ: Моногенные болезни обусловлены присутствием мутаций в одном из генов человека. Мутации приводят к грубым нарушениям функций кодируемых белков, существенно влияют на жизнеспособность человека и распространены в популяции с частотами менее 1%. Поэтому моногенные болезни – это редкие и тяжелые патологические состояния, трудно поддающиеся лечению. Применительно к мультифакториальным заболеваниям наибольшее практическое значение имеет анализ широко распространенных в популяциях полиморфных аллелей или полиморфизмов, в относительно небольшой степени влияющих на функцию кодируемых белков и являющихся вариантами нормы. Генетические полиморфизмы в сочетании с неблагоприятными внешними факторами (так называемыми негенетическими или модифицируемыми факторами риска) могут повышать риск возникновения и развития различных внутренних, нервных, онкологических заболеваний, и в том числе, наиболее распространенных сердечно-сосудистых болезней, таких как атеросклероз, ИБС и ее осложнения, гипертоническая болезнь и др. В формировании наследственной предрасположенности к определенному мультифакториальному заболеванию участвуют полиморфизмы многих генов, при этом влияние каждого отдельного гена на риск заболевания может быть относительно небольшим.

#### Задача №29

В чем заключаются негативные эффекты гипергомоцистеинемии. Назовите заболевания и синдромы, ассоциированные с гипергомоцистеинемией. Каковы показания к медикаментозной коррекции гипергомоцистеинемии?

Ответ: Гомоцистеин – серосодержащая аминокислота, которая является промежуточным продуктом метаболизма метионина и цистеина. Дефекты генов ферментов цистатион-β-синтетазы и метилентетрагидрофолатредуктазы (МТГФР) ведут к накоплению

гомоцистеина в плазме. Предположительно полиморфизм С677Т гена MTHFR, кодирующего активность фермента МТГФР, определяет зависимость уровня гомоцистеина от дефицита фолиевой кислоты. Гипергомоцистеинемия является независимым и дополнительным фактором риска развития ИБС, венозных тромбозов, варикозной болезни вен и др. сосудистых заболеваний. Увеличение концентрации гомоцистеина в плазме крови беременных женщин повышает риск развития дефектов незаращения нервной трубки у плода. Эндотелий-повреждающее действие гомоцистеина вызывает развитие раннего атеросклероза (снижение синтеза NO, эндотелиального фактора релаксации, стимуляция пролиферации гладкомышечных клеток сосудов, накопление липопротеидов низкой плотности), рецидивирующих тромбозов коронарных, церебральных и периферических артерий и вен вследствие снижения регулирующей роли тромбомодулина, активации V фактора свертывания и ингибиции активации протеина С. При выявлении повышенного уровня гомоцистеина в плазме крови (более 15 – 17 мкмоль/л) рекомендована терапия по коррекции метаболического "дефекта" – прием дополнительно 400 – 800 мкг фолиевой кислоты, 2 – 4 мг витамина В6 и 400 мкг витамина В12. Показано также увеличение потребления с пищей продуктов, богатых витаминами группы В.

### Задача №30

Что такое молекулярная медицина? Основные направления. Расскажите о проекте «Геном человека» и его значении для развития медицины.

Ответ: Молекулярная медицина основана на анализе первичных генетических и биохимических дефектов, лежащих в основе этиологии и патогенеза различных заболеваний. Основными практическими направлениями молекулярной медицины являются: разработка патогенетических методов лечения; выявление генетических факторов риска, формирующих наследственную предрасположенность к заболеванию (предиктивная медицина); определение молекулярно-генетических основ онкологических заболеваний; разработка лекарственных препаратов с учетом генотипического статуса больного по генам системы детоксикации, геномная дактилоскопия, генотерапия. Теоретическим базисом для развития молекулярной медицины является произошедшая на рубеже тысячелетий расшифровка структуры генома человека, позволившая провести молекулярную идентификацию всех его генов и белков.

### Задача №31

Какие методы ДНК-диагностики вы знаете? Расскажите о специализации и техническом оснащении лабораторий ДНК-диагностики. Показания для направления больного на молекулярно-генетическое обследование.

Ответ: Молекулярная диагностика включает следующие основные этапы: выделение ДНК, ПЦР и анализ амплифицированной ДНК путем электрофореза и рестрикции (ферментативного разрезания фрагментов ДНК). Основная масса ДНК находится в ядрах в составе хромосом в суперскрученном состоянии за счет взаимодействия с определенными белками. Существует много модификаций методов выделения ДНК. ДНК можно выделять из любого типа клеток, содержащих ядра. Обычно, ДНК выделяют из лейкоцитов крови (3-5 мл), которую собирают в присутствии антикоагулянтов. К фракции крови, обогащенной лейкоцитами, добавляют детергенты, разрушающие мембраны клеток, с помощью центрифугирования осаждают ядра, затем с помощью протеиназы К проводят протеолитическое разрушение белков и экстрагируют ДНК, добавляя фенол и хлороформ. ДНК преципитируют из раствора этанолом, осаждают с помощью высокоскоростного центрифугирования, высушивают и растворяют в нужном буфере. Минимальный модуль лаборатории ДНК-диагностики включает амплификатор, аппараты для электрофореза и визуализации ДНК, микроцентрифуги, автоматические

дозаторы и одноразовые пробирки для проведения ПЦР. Молекулярная диагностика инфекций, обычно, проводится в специализированных лабораториях. Показанием для направления больного на молекулярно-генетическое обследование является наличие в семье наследственного заболевания

#### Задача №32

Схема проведения полимеразной цепной реакции (ПЦР). Реактивы, необходимые для проведения ПЦР. Что такое праймеры? Что определяет специфичность синтеза амплифицируемой ДНК?

Ответ: Для проведения ПЦР необходимо искусственно синтезировать небольшие одонитевые молекулы ДНК размером от 15 до 30 нуклеотидов, комплементарные концам амплифицируемого фрагмента ДНК. Эти молекулы носят название праймеры. Они служат «затравкой» для синтеза ДНК и потому определяют его специфичность. ПЦР проводится в очень небольшом объеме (от 10 до 50 мкл). В определенный буфер добавляют ДНК обследуемого пациента, два типа праймеров, термофильную ДНК-полимеразу, и 4 типа дезокситрифосфатов. На первом этапе денатурируют ДНК обследуемого пациента путем нагревания пробирки в течение 10 минут свыше 90°. Затем начинают циклически чередовать три кратковременные процедуры, длящиеся несколько десятков секунд: (1) отжиг или посадка праймеров - это происходит при охлаждении раствора до температуры, оптимальной для образования двунитевой структуры матричной ДНК с праймерами; (2) синтез ДНК, начиная с праймера – это происходит при повышении температуры раствора до значений, оптимальных для работы термофильной ДНК-полимеразы и (3) денатурация синтезированной ДНК – достигается повышением температуры раствора свыше 90° для перехода ДНК в одонитевую форму. Затем все повторяют, начиная с процедуры (1). Таким образом, при каждом цикле смены температур, происходит удвоение участка ДНК, расположенного между праймерами, причем длина этого участка в точности соответствует расстоянию между внешними концами праймеров. После проведения 25-30 подобных циклов количество вновь синтезированных фрагментов ДНК достигает или даже превышает миллион копий. Выбор программы смены температур и длительности каждой из процедур цикла, наряду с выбором праймеров и буфера, зависят от длины и специфики амплифицируемого фрагмента ДНК. Эти параметры и определяют искусство проведения ПЦР, и очень часто они подбираются эмпирически. Циклическая смена температур производится автоматически в приборе, который называется амплификатором ДНК или термоциклером.

#### Задача №33

Как связаны гены с онкологическими заболеваниями? Доминантные онкогены и супрессоры опухолей. Основные положения современной теории канцерогенеза.

Ответ: Индукции опухолевого роста и злокачественного перерождения тканей предшествует накопление мутаций в определенных генах – онкогенах. Это происходит в тех тканях, которые затем вовлекаются в процесс неоплазии. При семейных формах раков, составляющих около 5%, мутации в одном из онкогенов присутствуют во всех клетках больных и могут передаваться по наследству. При индуцированных и спорадических формах раков мутации в онкогенах обнаруживаются только в опухолевых тканях, и они не наследуются. Онкогены кодируют белки, участвующие в регуляции деления клетки, пролиферации и дифференцировки. Они делятся на 2 класса: доминантные онкогены и супрессоры опухолей или антионкогены. Доминантные онкогены кодируют белки, стимулирующие клетку к делению (гены факторов роста, их рецепторов, сигнальных молекул, транскрипционных факторов, гены апоптоза).

Антионкогены кодируют белки, участвующие в негативном контроле клеточного роста (гены ферментов репарации ДНК, p53, Rb, гены адгезии и др.). Для возникновения неопластического роста необходимо одновременное присутствие в клетке не менее 5-7 мутаций в доминантных онкогенах и супрессорах опухолей. Три события предшествуют злокачественному перерождению клетки: (1) активация доминантных онкогенов (проявление у мутантного белка нового агрессивного свойства – возможности передавать сигнал на деление в отсутствии стимула); (2) инактивация антионкогенов, в норме подавляющих неконтролируемый рост; и (3) геномная нестабильность, резко ускоряющая процесс возникновения и накопления мутаций.

### **ЗАДАНИЯ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ** **ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.2 «Общественное здоровье и здравоохранение»**

1. Общественное здоровье на 50% и более обусловлено:
  - а) состоянием внешней среды
  - б) гигиеническими факторами
  - в) состоянием здравоохранения
  - г) наличие гигиенических навыков
  - д) условиями и образом жизни
2. На здоровье населения влияют:
  - а) социально-экономические факторы
  - б) социально-биологические факторы
  - в) медицинские факторы
  - г) природно-климатические факторы
  - д) все перечисленное верно
3. Основным методом изучения показателей статистики населения следует считать:
  - а) текущую регистрацию рождаемости
  - б) перепись населения
  - в) выборочные демографические исследования
  - г) социологический опрос населения
  - д) все перечисленное верно
4. Динамика населения изучает:
  - а) механическое движение населения
  - б) естественное движение населения
  - в) миграционные процессы
  - г) все перечисленное верно
5. При вычислении показателя рождаемости учитывается число родившихся за год:
  - а) живыми
  - б) мертвыми
  - в) живыми и мертвыми
  - г) проживших 168 часов
6. Основной причиной материнской смертности является:
  - а) акушерские причины
  - б) инфекционные заболевания
  - в) новообразования
  - г) болезни органов дыхания
  - д) заболевания ССС

7. Для вычисления показателя младенческой смертности необходимо знать число детей:

- а) умерших в возрасте до 1 года
- б) родившихся мертвыми
- в) умерших с 28 недель беременности
- г) населения в возрасте до 1 года
- д) умерших в течении 168 часов

8. При расчете показателя мертворождаемости учитываются дети:

- а) умершие на 1 году жизни
- б) родившиеся живыми и мертвыми
- в) умершие на 1 месяце жизни
- г) умершие на 1-ой неделе жизни

9. Распространенность (или болезненность) населения – это совокупность заболеваний:

- а) выявленных по данным о причинах смерти
- б) выявленных при медицинском осмотре
- в) выявленных впервые в данном году и зарегистрированных в предыдущие годы, по поводу которых больной вновь обратился за медицинской помощью в этом году
- г) все перечисленное верно

10. Единицей наблюдения при изучении заболеваемости по данным обращаемости является:

- а) посещение больным ЛПУ
- б) первичное обращение по поводу данного заболевания в данном году
- в) заболевание, выявленное при медицинском осмотре
- г) больной, обратившийся по поводу заболевания

11. В структуре заболеваемости по данным обращаемости населения России на первом месте стоят болезни:

- а) системы кровообращения
- б) желудочно-кишечного тракта
- в) органов дыхания
- г) нервной системы
- д) новообразования

12. Основным учетным документом при изучении инфекционной заболеваемости является:

- а) медицинская карта амбулаторного больного
- б) контрольная карта диспансерного наблюдения
- в) экстренное извещение об инфекционном заболевании, пищевом остром, профессиональном отравлении, необычной реакции на прививку
- г) карта эпидемиологического обследования
- д) все перечисленное верно

13. Основным документом для изучения госпитализированной заболеваемости является:

- а) карта стационарного больного
- б) контрольная карта диспансерного наблюдения
- в) статистическая карта выбывшего из стационара
- г) карта эпидемиологического обследования

14. Международная статистическая классификация болезней – это:

- а) перечень наименований болезней
- б) перечень диагнозов

- в) перечень симптомов, синдромов и отдельных состояний
- г) система группировки болезней и патологических состояний
- д) перечень наименований болезней, диагнозов и синдромов

15. Акселерация это:

- а) увеличение удельного веса городского населения
- б) превышение показателя смертности над показателем рождаемости
- в) превышение удельного веса лиц старше 50 лет, над удельным весом детей
- г) ускорение роста и развития детей и подростков
- д) увеличение удельного веса детей в возрастной структуре населения

16. Медицинская профилактика может быть:

- а) первичной
- б) вторичной
- в) третичной
- г) все перечисленное верно

17. Вторичная профилактика – это:

- а) комплекс медицинских мер, направленных на раннее выявление и предупреждение обострений, осложнений и хронизации заболеваний
- б) комплекс социальных мер, направленных на раннее выявление и предупреждение обострений, осложнений и хронизации заболеваний
- в) комплекс медицинских, санитарно-гигиенических и психологических мер, направленных на раннее выявление и предупреждение обострений, осложнений профилактики:
- г) все перечисленное верно

18. Компонентами вторичной профилактики являются:

- а) осуществление медицинского скрининга с целью снижения влияния факторов риска и раннего выявления и предупреждения заболеваний
- б) целевое санитарно-гигиеническое воспитание
- в) проведение целевых медицинских профилактических осмотров для раннего выявления социально-значимых заболеваний
- г) проведение диспансеризации групп риска
- д) все перечисленное верно

19. Для размещения поликлиник в городе рекомендуются следующие основные уровни:

- а) общегородской уровень
- б) межрайонный уровень
- в) районный уровень
- г) все перечисленное верно

20. К основным видам профилактических осмотров относятся:

- а) скрининг осмотры
- б) периодические
- в) предварительные
- г) целевые
- д) все перечисленное верно

21. К основным показателям, характеризующим эффективность диспансеризации, относятся:

- а) показатели заболеваемости с временной утратой трудоспособности
- б) исходы лечения
- в) показатели первичного выхода на инвалидность

г) все перечисленное верно

22. Нагрузка участкового терапевта на амбулаторном приеме определяется:

- а) числом посещений на 1 час приема
- б) числом посещений в смену
- в) числом посещений в месяц
- г) функцией врачебной должности
- д) все перечисленное верно

23. В зависимости от административно-территориального положения больницы делятся на:

- а) областные (краевые, республиканские)
- б) городские
- в) районные
- г) участковые
- д) все перечисленное верно

24. По профилю больницы делятся на:

- а) многопрофильные
- б) стационары диспансеров
- в) специализированные
- г) все перечисленное верно

25. Выберите из нижеперечисленных, структурные подразделения, входящие в состав больницы для взрослых:

- а) лечебные отделения
- б) отделение (кабинет) медицинской статистики
- в) патологоанатомическое отделение
- г) приемное отделение
- д) все перечисленное верно

26. Деятельность дневных стационаров приводит к:

- а) максимально гибкий график работы в соответствии с пожеланиями пациентов;
- б) приближение объема и структуры оказываемой помощи к условиям круглосуточного стационара;
- в) преимущественное использование методов восстановительного лечения, медицинской реабилитации больных;
- г) сокращение сроков пребывания на койках круглосуточного содержания;
- д) все перечисленное верно.

27. Ведущая роль в оказании амбулаторной акушерско-гинекологической помощи принадлежит:

- а) консультации "Брак и семья"
- б) центрам перинатальной диагностики
- в) женским консультациям
- г) поликлиникам
- д) центрам планирования семьи

28. Поздним взятием беременных под наблюдение женской консультации считается постановка на учет после:

- а) 5 недель
- б) 7 недель
- в) 12 недель

- г) 18 недель
- д) 28 недель

29. В приемно-смотровом блоке родильного дома необходимо иметь помещения кроме:

- а) комнату-фильтр
- б) две смотровые комнаты
- в) две комнаты санитарной обработки
- г) родовую палату

30. В наблюдательное отделение родильного дома направляют рожениц:

- а) с признаками острого заболевания
- б) с мертвым плодом
- в) с высокой температурой
- г) все перечисленное верно

31. Основными документами, которые ведутся в родильном доме являются, кроме:

- а) история родов
- б) история развития новорожденного
- в) индивидуальной карты беременной и родильницы
- г) обменная карта родильного дома

32. Боксы Мельцера-Соколова включают в себя следующие помещения, кроме:

- а) предбоксик
- б) санитарный узел
- в) палату
- г) манипуляционную
- д) шлюз для медицинского персонала

33. В целях предупреждения заноса инфекционных заболеваний в стационар детской больницы необходимо обеспечить:

- а) наличие боксированного приемного покоя
- б) учет сведений о контактах с инфекционными больными
- в) проведение регулярных медицинских осмотров персонала
- г) прием игрушек и книг, только не бывших в употреблении
- д) все перечисленное верно

34. Детская поликлиника осуществляет медицинскую помощь детям:

- а) до 7 лет
- б) до 12 лет
- в) до 14 лет
- г) до 15 лет
- д) до 18 лет

35. Принцип непрерывного динамического наблюдения за здоровьем детей называется:

- а) принцип участковости
- б) преемственность в работе врачей
- в) принцип диспансерного наблюдения
- г) этапность в лечении
- д) принцип единого педиатра

36. Основной документацией детской поликлиники является:

- а) экстренное извещение об инфекционном заболевании

- б) контрольная карта диспансерного наблюдения
- в) история развития ребенка
- г) карта профилактических прививок
- д) все перечисленное верно

37. Различают следующие виды медицинского страхования:

- а) обязательное и добровольное
- б) имущественное
- г) налоговое
- д) все перечисленное верно

38. Маркетинг изучает:

- а) вопросы управления
- б) вопросы рыночных отношений
- в) вопросы экономики
- г) вопросы планирования

39. Медицинская услуга подразумевает оказание:

- а) профилактической помощи и лечебной помощи
- б) обследования
- в) реабилитации
- г) санаторно-курортного лечения
- д) все перечисленное верно

40. В городе N проводилось изучение ранней неонатальной смертности за 20.. год. Объектом исследования были:

- а) все дети, умершие в первые четыре недели жизни в 20.. году
- б) один ребенок, умерший в первые четыре недели жизни в 20.. году
- в) все дети, умершие в первые 168 часов жизни в 20.. году
- г) один ребенок, умерший в первые 168 часов жизни в 20.. году
- д) все дети, умершие в первые 42 дня жизни в 20.. году

41. С целью изучения медицинской активности проведен социологический опрос всех матерей Выборгского района с фамилией на букву "Д". Какой метод медико-социального исследования был использован:

- а) сплошной
- б) метод основного массива
- в) метод монографического исследования
- г) серийной выборки
- д) случайной выборки

42. Проведен социологический опрос всех женщин, родивших в Москве в январе 20.. года. Какой метод медико-социального исследования был использован:

- а) сплошной
- б) когортный метод
- в) серийной выборки
- г) многоступенчатого отбора
- д) направленного отбора

43. Показатель плодовитости это:

- а) экстенсивный показатель
- б) интенсивный показатель

- в) показатель соотношения
- г) показатель наглядности
- д) все ответы не верны

44. Метод стандартизации применяется для:

- а) сравнения интенсивных показателей, рассчитанных в различной среде
- б) оценки величины изменения явления на протяжении определенного промежутка времени
- в) выявления и измерения связи между явлениями
- г) предоставление обобщенной характеристики трех и более средних величин или показателей

45. При расчете распространенности заболеваний в качестве явления принимаются:

- а) число всех имевшихся у населения заболеваний, как впервые выявленных в данном году, так и зарегистрированных ранее, по поводу которых больной вновь обратился в этом году
- б) средняя численность населения
- в) число заболеваний выявленных на профилактических осмотрах
- г) число новых, нигде ранее не учтенных и впервые в данном году выявленных заболеваний
- д) число заболеваний выявленных по данным о причинах смерти

46. Основной правовой базой, охватывающий широкий круг общественных отношений в области здравоохранения, является:

- а) ФЗ РФ «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации»
- б) ФЗ РФ «О медицинском страховании граждан в Российской Федерации»;
- в) ФЗ РФ «О санитарно-эпидемиологическом благополучии населения»;
- г) Государственная программа развития здравоохранения Российской Федерации
- д) Концепция развития здравоохранения до 2020 года

47. В Российской Федерации выделяют следующие системы здравоохранения:

- а) государственную, муниципальную и частную
- б) ведомственную и вневедомственную
- в) городскую и сельскую
- г) взрослую и детскую
- д) только государственную и муниципальную

48. Сведения о факте обращения гражданина за оказанием медицинской помощи, состоянии его здоровья и диагнозе, иные сведения, полученные при его медицинском обследовании и лечении, составляют:

- а) анамнез
- б) историю болезни
- в) врачебную тайну
- г) личное дело
- д) катамнез

49. Бесплатно медицинская помощь гражданам оказывается в следующем объеме:

- а) в рамках «Программы госгарантий оказания бесплатной медицинской помощи»
- б) в полном объеме все виды помощи
- в) только экстренная помощь
- г) только стационарная помощь
- д) вся стационарная и первичная медико-санитарная помощь

50. Министр МЗ РФ назначается на должность:

- а) правительством РФ

- б) президентом РФ
- в) общественной палатой РФ
- г) советниками президента
- д) главными специалистами

Номера правильных ответов:

- 1. д
- 2. д
- 3. б
- 4. г
- 5. а
- 6. а
- 7. а
- 8. б
- 9. в
- 10. б
- 11. в
- 12. в
- 13. в
- 14. г
- 15. г
- 16. г
- 17. в
- 18. д
- 19. г
- 20. д
- 21. г
- 22. а
- 23. д
- 24. г
- 25. д
- 26. г
- 27. в
- 28. д
- 29. г
- 30. г
- 31. в
- 32. г
- 33. д
- 34. д
- 35. в
- 36. д
- 37. б
- 38. б
- 39. д
- 40. в
- 41. д
- 42. б
- 43. б
- 44. а
- 45. а
- 46. а

- 47. а
- 48. в
- 49. а
- 50. б

**ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ**  
**ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.2 «Общественное здоровье и здравоохранение»**

1. Общественное здоровье и здравоохранение как медицинская наука, изучающая закономерности формирования здоровья населения с целью разработки стратегии и тактики здравоохранения, ее определение и содержание.
2. Общественное здоровье и здравоохранение в системе естественных и общественных наук, интеграция общественного здоровья с другими отраслями науки и практики государственного строительства.
3. Место общественного здоровья и здравоохранения как предмета преподавания среди медицинских, гигиенических и общественных наук в системе медицинского образования и в практической деятельности врача.
4. Роль общественного здоровья и здравоохранения в практической деятельности органов и учреждений здравоохранения, в экономике, планировании, управлении, организации труда в здравоохранении.
5. Основные методы исследования общественного здоровья и здравоохранения: статистический, экономический, исторический, экспериментальное моделирование, экспертных оценок, системный анализ, социологические и эпидемиологические методы.
6. Возникновение и развитие общественного здоровья и здравоохранения (общественной медицины) в России и зарубежных странах. Виднейшие деятели российского общественного здоровья и здравоохранения (Н.А. Семашко, З.П. Соловьев, А.В. Мольков, М.Ф. Владимирский, Г.Н. Каминский, З.Г. Френкель, П.А. Кувшинников, Н.А. Виноградов, Г.А. Баткис, С.В. Курашов, Б.В. Петровский, А.Ф. Серенко).
7. Характерные особенности развития современного общественного здоровья и практики здравоохранения за рубежом.
8. Социальные и биологические закономерности здоровья населения. Социальные условия и социальные факторы, их влияние на здоровье населения.
9. Зависимость здоровья трудящихся от способа производства и материальных условий жизни общества. Болезнь и здоровье в философском понимании.
10. Действие социальных факторов и образа жизни на здоровье людей в условиях развития рыночных отношений.
11. Эпидемиология и социально-гигиенические проблемы наиболее распространенных и социально-значимых заболеваний.
12. Основные принципы охраны здоровья населения России.
13. Схема изучения состояния здоровья населения, источники информации, методы изучения состояния здоровья населения.
14. Демография. Предмет и содержание демографии. Население как объект социально-гигиенического изучения. Значение демографических данных в практике здравоохранения (медицинская демография).
15. Прогнозирование основных показателей здоровья населения (заболеваемость, смертность, в том числе младенческая смертность, средняя продолжительность предстоящей жизни). методические подходы при прогнозировании, краткие и долгосрочные прогнозы.
16. Заболеваемость. Роль государственной статистики заболеваемости в изучении

- состояния здоровья населения. Международная классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем; основные принципы ее построения. Методика изучения заболеваемости. Понятия «заболеваемость», «болезненность», «распространенность».
17. Инвалидность как медико-социальная проблема. Определение. Эпидемиология инвалидности. Организация медико-социальной экспертизы.
  18. Система профилактики, целевые комплексные программы.
  19. Федеральные и региональные программы здравоохранения; программы государственных гарантий медицинской помощи населению.
  20. Организация амбулаторно-поликлинической помощи населению. Организация базовых поликлиник и кабинетов. Поликлиника и поликлиническое отделение больницы, их ведущее значение в системе медицинского обслуживания и обеспечения работы врача общей практики; структура, организация работы.
  21. Городской участок, организация и содержание работы участкового врача-терапевта, медицинской сестры участка.
  22. Роль консультаций «брак и семья», медико-генетических консультаций в организации медико-социальной помощи детям.
  23. Рациональные графики работы медицинского персонала амбулаторно-поликлинических учреждений, режим работы самих учреждений и их структурных подразделений.
  24. Основные документы, регламентирующие деятельность амбулаторно-поликлинических учреждений.
  25. Организация отделений профилактики, восстановительного лечения в городских поликлиниках.
  26. Развитие специализированной медицинской помощи на базе стационаров, диагностических центров и поликлиник при крупных стационарах.
  27. Медицинские осмотры, их организация, диспансеризация определенных контингентов, санитарно-профилактическая работа в поликлинике.
  28. Отделения восстановительного лечения и реабилитации, их структура, функционирование, связь с другими службами поликлиники и стационара.
  29. Управление системой приема и движения больных в поликлинике; роль кабинета инфекционных болезней в поликлинике; связь с центром госсанэпиднадзора. Роль санитарного актива в мероприятиях по борьбе с инфекционными болезнями.
  30. Стационар больницы, порядок поступления и выписки больных. Структура и функции приёмного отделения. Организация работы врача, медицинской сестры, младшего медицинского персонала.
  31. Специализированные отделения больниц, принципы их организации, структуры, функционирования. Лечебно-охранительный режим в больнице.
  32. Организация работы патологоанатомического отделения больницы. Формы и методы контроля за качеством диагностики и лечения больных в стационаре; клинко-анатомические конференции.
  33. Организация специализированной медицинской помощи. Мероприятия по борьбе с внутрибольничными инфекциями. Медицинская и социальная реабилитация. Этапное лечение.
  34. Больницы и отделения восстановительного лечения. Роль загородных больниц и отделений.
  35. Скорая и неотложная медицинская помощь населению. Объединение больниц и станций скорой медицинской помощи.
  36. Объединение и самостоятельная деятельность скорой и неотложной медицинской помощи. Специализированные бригады скорой медицинской помощи.
  37. Организация, задачи, содержание, методы и средства гигиенического образования и воспитания населения в поликлинике и больнице.
  38. Организация материального и медицинского снабжения и контроль за расходованием

- средств в стационаре и поликлинике.
39. Медицинская документация, учет, отчетность, показатели деятельности стационара и поликлиники. Методы оценки эффективности работы.
  40. Особенности структуры больниц специализированной помощи - больниц скорой медицинской помощи, больниц реабилитации и др.
  41. Сестринская помощь в амбулаторно-поликлинических и больничных организациях (учреждениях).
  42. Содержание и технологии диспансерного наблюдения отдельных групп населения и больных, виды специальных диспансеров, их структура, формы, методы их работы.
  43. Специальные диспансеры-кабинеты (противотуберкулезные, кожно-венерологические, онкологические, наркологические др.). Показатели качества и эффективности диспансеризации.
  44. Правовые, организационные и экономические основы деятельности здравоохранения России. Органы здравоохранения и медицинского страхования, их место в общей системе государственных и общественных органов управления страны.
  45. Формы собственности в здравоохранении и их взаимодействие. Структура, функции, порядок подчинения и сотрудничества в системе здравоохранения.
  46. Номенклатура учреждений здравоохранения. Лицензирование и аккредитация учреждений здравоохранения. Стандартизация в системе здравоохранения.
  47. Теоретические и организационные основы управления в условиях становления рыночных отношений и конкуренции.
  48. Функции руководителя медицинского учреждения и организация его труда, финансовый менеджмент. Управленческий цикл.
  49. Организация работы органов управления здравоохранением на различных уровнях.
  50. Развитие региональных систем здравоохранения. Роль комитетов здравоохранения представительных органов управления страны, субъектов Федерации и местного самоуправления.
  51. Правовое, административное и экономическое регулирование труда медицинского и фармацевтического персонала.
  52. Экономические методы управления учреждениями здравоохранения.
  53. Вклад здравоохранения в повышение уровня жизни и обеспечение устойчивости социально-экономического развития страны.
  54. Медико-социальное страхование здоровья.
  55. Деятельность фонда обязательного медицинского страхования граждан России как важнейшего источника финансирования и экономического стимулирования в здравоохранении.
  56. Система научного обеспечения развития здравоохранения России.
  57. Рост материально-технической базы здравоохранения, подготовка медицинских кадров — основа повышения качества медицинской помощи населению.
  58. Система управления и менеджмента в здравоохранении.
  59. Система управления (обеспечения) качеством медицинской помощи.
  60. Стандартизация в здравоохранении. Протоколы ведения больных. Задачи по развитию и оптимизации деятельности в стране больнично-поликлинической помощи.
  61. Внутри- и вневедомственный контроль качества медицинской помощи.
  62. Понятия «трудоспособность», «временная нетрудоспособность», «стойкая нетрудоспособность», «частичная нетрудоспособность». Временная нетрудоспособность. Врачебная экспертиза временной нетрудоспособности.
  63. Задачи врачебной экспертизы трудоспособности по обеспечению права на труд и материальное обеспечение трудящихся.
  64. Листок нетрудоспособности как основной документ медицинского, юридического и финансового характера. Порядок выдачи больничных листов при различных видах временной нетрудоспособности. Контроль за правильной выдачей листов и сроками

- восстановления трудоспособности.
65. Бюро медико-социальной экспертизы (БМСЭ); его структура, функции и методы работы по определению инвалидности.
  66. Определение экономики здравоохранения. Разделы экономики здравоохранения и основные направления научных исследований в этой области.
  67. Медицинское страхование в развитии бюджетно-страховой системы здравоохранения. Организация медицинского страхования.
  68. Понятие об экономической эффективности здравоохранения. Ценообразование в здравоохранении.
  69. Ресурсы здравоохранения и их рациональное использование. Маркетинг в здравоохранении.
  70. Предпринимательство в здравоохранении. Платная медицинская помощь. Экономические основы обеспечения взаимной заинтересованности в оптимизации деятельности и использования ресурсов здравоохранения.
  71. Определение планирования. Задачи, теоретические основы и принципы планирования. Основные методы планирования. Основные нормативы медицинской помощи (амбулаторно-поликлинической, стационарной и др.). Основные показатели плана здравоохранения, их измерители.
  72. Стратегическое планирование, бизнес-планирование. Текущие и перспективные планы развития здравоохранения. Территориально-отраслевые планы.
  73. Планирование амбулаторно-поликлинической и стационарной помощи (уровень, потребность, сеть учреждений, их мощность, объем деятельности, кадры). Особенности планирования лечебно-профилактической помощи сельскому населению.
  74. Понятие о нормировании труда, основные методические подходы для разработки штатных нормативов медицинского персонала учреждений здравоохранения. Штатное расписание учреждений здравоохранения.
  75. Источники финансирования здравоохранения. Финансирование программ здравоохранения. Принципы одноканального финансирования в здравоохранении.
  76. Планирование расходов на здравоохранение. Смета медицинского учреждения, основное содержание статей расходов. Режим экономии и использование внутренних резервов. Системы оплаты и материальное стимулирование труда работников здравоохранения.
  77. Основы и методы медицинской статистики. Предмет и определение медицинской статистики, ее методологические основы; статистика здоровья населения и статистика здравоохранения. Организация государственной статистики в России.
  78. Статистическая совокупность; ее определение, групповые свойства статистической совокупности. Понятие генеральной и выборочной совокупности. Репрезентативность выборки.
  79. Организация статистического исследования и его этапы. Объект и единица наблюдения. Программа сбора и анализа материала. Характеристика разнообразия изучаемого признака.
  80. Статистические таблицы. Использование абсолютных величин. Относительные величины, их особенности, методы расчета. Виды средних величин, методы расчета.
  81. Оценка достоверности результатов исследования. Доверительные границы средних и относительных величин. Оценка достоверности разности между средними величинами. Применение критерия соответствия с  $\chi^2$  (хи-квадрат). Особенности статистической обработки данных на достоверность при малой выборке.
  82. Регрессионный анализ. Вычисление коэффициента регрессии, решение уравнения регрессии, расчет сигмы регрессии. Составление и использование шкалы регрессии.
  83. Дисперсионный анализ. Непараметрические критерии. Динамические ряды, способы их выравнивания и анализа. Метод стандартизации, его значение и применение.

84. Корреляционный анализ. Методы расчета коэффициентов корреляции и их оценок. Графические изображения в статистическом исследовании. Виды диаграмм, правила их построения и применения.
85. Использование компьютерных технологий в обработке статистического материала. Пути и возможности применения в медицине системы Интернет. Основы и принципы доказательной медицины.
86. Применение математических методов и вычислительных средств в системе управления и в деятельности учреждений здравоохранения страны. Автоматизированные системы сбора и обработки медицинской информации. Технические средства управления.
87. Применение современных экономико-математических методов, вычислительной техники в планировании здравоохранения.
88. Медицинская учетная документация, используемая в стационарах и поликлиниках; учетная форма, формат, вид и тип документа; условия сбора статистических сведений, сроки хранения документации.
89. Формирование и свод из учетных форм различных отчетных документов. Отчет лечебно-профилактического учреждения. Годовой отчет о сети, деятельности и кадрах учреждений системы Министерства здравоохранения России.
90. Информационное обеспечение управления здравоохранением. Требования к нему, современные принципы построения.
91. Статистическая оценка деятельности учреждений здравоохранения; показатели способы их расчета; показатели эффективности деятельности и качества медицинской помощи в лечебно-профилактических учреждениях.
92. Основные принципы правовой система охраны здоровья населения Российской Федерации.
93. Действующие Федеральные законы, регулирующие медицинскую деятельность в России.
94. Правовые основы обеспечения качества медицинской помощи. Каким образом производится возмещение вреда, причиненного здоровью граждан при оказании медицинских услуг.
95. Основы трудового законодательства в здравоохранении.
96. Основные требования, предъявляемые законодательством для занятия медицинской и фармацевтической деятельностью.
97. Современные проблемы медицинской этики и деонтологии. Биоэтика.
98. Виды юридической ответственности медицинских работников. В каких случаях и каким образом наступают различные виды ответственности медицинских работников за нарушения, связанные с профессиональной деятельностью.
99. Социальные и профессиональные права, предоставляемые законодательством для занятия медицинской и фармацевтической деятельностью.
100. Основные права пациента при обращении за медицинской помощью.

### **ЗАДАНИЯ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.3 «Педагогика»**

1. Компонентами педагогического процесса являются...
  1. цели, содержание, формы и методы воспитания и обучения
  2. семья, школа, общество
  3. знания, умения и навыки учащихся
  4. педагоги, учащиеся, родители
2. Укажите ведущую деятельность младшего школьного возраста:
  1. предметно-манипулятивная деятельность
  2. учебная деятельность

3. сюжетно-ролевая игра
4. непосредственное эмоциональное общение

3. Отбор содержания образования определяется уровнем...

1. подготовки педагогов
2. развития технологий обучения
3. требований родителей
4. социальных и научных достижений

4. Единство и взаимодействие компонентов, составляющих педагогический процесс, определяют его...

1. целенаправленность
2. индивидуальность
3. управляемость
4. целостность

5. Ошибочную основу воспитания детей в семье составляет...

1. строгость в сочетании с эмоциональной холодностью в отношениях с ребенком
2. помощь ребенку в преодолении проблем
3. забота о ребенке в сочетании с требовательностью
4. бескорыстная любовь к ребенку

6. Авторитарная система отношений «врач-больной» - это модель...

1. модель контракта
2. партнерства
3. руководства-партнерства
4. руководства

7. Основными категориями педагогики являются...

1. знания, умения, навыки
2. среда, наследственность, воспитание
3. воспитание, обучение, образование
4. созревание, система, социализация

8. В древней Греции педагогами называли...

1. преподавателей ораторского искусства
2. рабов, сопровождающих детей своего господина в школу
3. старейшин, возглавлявших школу в Афинах
4. учителей Спарты

9. Сопоставьте педагогическую категорию с ее определением

1. Процесс и результат количественных и качественных изменений в организме человека
2. Процесс взаимодействия учителя и учащихся, в результате которого обеспечивается развитие человека
3. Активная целенаправленная деятельность человека, направленная на самообразование, совершенствование положительных и преодоление отрицательных личностных качеств
4. Процесс становления человека как социального существа под воздействием всех без исключения факторов: экономических, социальных, идеологических, психологических и др.
  - а. формирование
  - б. обучение

в. самовоспитание

г. развитие

10. Волевое и личностное развитие человека в онтогенезе...
  1. генетически ограничены
  2. определяются только влиянием наследственности
  - 3.предопределены анатомо-физиологическими особенностями нервной системы
  4. не имеют предела
11. Предметом педагогики как науки является...
  - 1.целенаправленно организуемый педагогический процесс
  2. профессиональная педагогическая деятельность
  3. развитие личности
  - 4.образовательные системы
12. В структуру педагогических наук не входит...
  1. андрогогика
  2. анатомия
  3. педагогика высшей школы
  4. история педагогики
- 13.В содержание психологической структуры педагогического процесса входят:
  - 1.Познавательные процессы, мотивация, темперамент
  - 2.Познавательные процессы, мотивация, активность
  - 3.Когитивные процессы, эмоции
14. Укажите ведущую деятельность детей дошкольного возраста:
  - 1.сюжетно-ролевая игра
  - 2.непосредственное эмоциональное общение
  - 3.предметно-манипулятивная деятельность
  - 4.учебная деятельность
15. Манипулятивное общение – это .....
- 16.Укажите возможные типы манипуляторов:
  - 1.активный, пассивный, ригидный
  2. активный, пассивный, безразличный
  - 3.пассивный, ригидный, безразличный
17. Цели обучения определяются...
  - 1.средствами обучения
  2. потребностями и возможностями общества
  - 3.мастерством педагога
  4. индивидуальными особенностями учащегося
18. Умение педагога доступно излагать учебный материал, пользоваться различными источниками учебной информации относится к \_\_\_\_\_ умениям.
  1. рефлексивным
  2. информационно-дидактическим
  3. организационным
  4. коммуникативным

19. В процессе лечебного взаимодействия не проявляется \_\_\_\_\_ психологическая установка.

1. адекватная
2. катотимная
3. неадекватная
4. позитивная

20. При каком типе отношения к болезни для пациента характерно желание скрыть от других людей информацию о своей болезни:

1. анозогностический
2. тревожный
3. сенситивный

21. Перечислите основные принципы, характерные для гуманистического общения.....

22. Ситуация, когда человек не знает, почему он поступает так или иначе, а иногда даже заблуждается в побуждениях относительно своего поведения, возможна при доминировании \_\_\_\_\_ мотивов.

1. смыслообразующих
2. реально действующих
3. неосознаваемых
4. понимаемых

23. Механизмом познания и понимания личностного своеобразия воспитанника является...

1. обмен знаниями
2. конфликт
3. теоретический анализ
4. эмпатия

24. Стилль педагогического общения, при котором педагог единолично определяет цели взаимодействия и субъективно оценивает результаты деятельности ученика, называется...

1. демократическим
2. игнорирующим
3. авторитарным
4. попустительским

25. Следующие методы подготовки специалиста-медика: анализ конкретных ситуаций, анализ последовательных ситуаций (например, этапы диагностики, лечения, реабилитации и т.д.) называются....

1. словесными
2. неимитационными
3. наглядными
4. имитационными

26. К эмпирическим (практическим) методам педагогического исследования относится...

1. эксперимент, моделирование, рейтинг, тестирование
2. наблюдение, беседа, анкетирование, эксперимент
3. наблюдение, анализ, эксперимент, интервьюирование
4. беседа, классификация, синтез, шкалирование

27. Установите соответствие *между* функциональными компонентами педагогической деятельности и их характеристиками.

1. Диагностирующая функция
2. Презентативная функция
3. Корректирующая функция

- а. ориентирована на изложение учебного материала
- б. связана с исправлением результатов деятельности учащихся
- в. обеспечивает обратную связь

28. Расставьте в правильном порядке этапы учебного познания

1. активное воспроизведение информации
2. восприятие объекта
3. процесс запоминания
4. осмысление

29. Субъектами педагогической деятельности врача являются ... (укажите все возможные варианты ответа)

1. пациенты с установленными диагнозами
2. здоровые люди
3. родственники пациентов
4. пациенты, проходящие диагностическое обследование

30. Эмпатия – это

1. способность отойти от своей позиции и взглянуть на взаимоотношения глазами стороннего наблюдателя
2. устойчивое позитивное чувство к другому человеку
3. вчувствование в переживания другого человека

31. Основными целями педагогической деятельности врача являются ... (укажите все возможные варианты ответа)

1. популяризация здорового образа жизни
2. формирование мотивации пациентов на повышение материальных затрат на медицинские услуги
3. формирование мотивации самосохранительного и здоровьесберегающего поведения
4. выявление моделей и методов эффективного взаимодействия с пациентами и их родственниками

32. Эффект привлекательности как эффект восприятия – это

1. стремление произвести наилучшее впечатление на собеседника
2. тенденция к привлечению внимания к себе
3. тенденция к переоценке качеств внешне привлекательного человека

33. Установите соответствие *между* стилями педагогического общения и их характеристиками

1. диалог между педагогом и учащимися происходит с позиции «на равных», активно используются обсуждение, понимание, убеждение
2. педагог самоустраняется от руководства группой либо идет на поводу желаний учащихся
3. педагог стремится как можно меньше вмешиваться в жизнедеятельность учащихся, ограничиваясь формальным выполнением обязанностей передачи учебной и административной информации

- А.попустительский
- Б.игнорирующий
- В.демократический

34.К барьерам коммуникации относят:

- 1.незнание языка
- 2.эмоциональное состояние
- 3.некорректная обратная связь
- 4.все вышеперечисленное

35. Сознательное или неосознанное неаргументированное воздействие на другого человека или группу людей с целью изменения их состояния, отношения и предрасположенности к определенным действиям - это

- 1.внушение
- 2.заражение
- 3.убеждение

### ОТВЕТЫ:

- |         |                |
|---------|----------------|
| 1. 1    | 19. 2          |
| 2. 2    | 20. 3          |
| 3. 4    | 21.            |
| 4. 4    | 22. 3          |
| 5. 1    | 23. 4          |
| 6. 4    | 24. 3          |
| 7. 3    | 25. 4          |
| 8. 2    | 26. 2          |
| 9. 1г,  | 27. 1в,2а,3б   |
| 2б, 3в, | 28. 2,4,3,1    |
| 4а      | 29. 1,2,3,4    |
| 10. 4   | 30. 3          |
| 11. 1   | 31. 1,3,4      |
| 12. 2   | 32. 3          |
| 13. 2   | 33. 1в, 2а, 3б |
| 14. 1   | 34. 4          |
| 15.     | 35. 1          |
| 16. 2   |                |
| 17. 2   |                |
| 18. 2   |                |

### **ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.3 «Педагогика»**

- 1.Педагогика как наука.
- 2.Задачи педагогики.
- 3.Основные категории педагогики.
- 4.Образование как система, как процесс и как результат.
- 5.Обучение как педагогический процесс.
- 6.Структура педагогического процесса.
- 7.Средства обучения.
- 8.Воспитание и самовоспитание, закономерности и принципы.
- 9.Методы и формы воспитания.
- 10.Педагогическая деятельность и педагогическое взаимодействие в профессиональной деятельности врача.

11. Цели и задачи педагогической деятельности врача.
12. Субъекты педагогической деятельности врача.
13. Научно-педагогическая деятельность врача (цели, задачи, методы, приемы).
14. Когнитивные процессы и их значение в достижении педагогических задач.
15. Эмоции пациента и их роль и значение в педагогической деятельности врача.
16. Возрастно-половые и индивидуально-типические свойства индивида и их роль и значение в педагогической деятельности врача.
17. Особенности педагогического процесса в разных возрастных группах (младенческий возраст, раннее детство, дошкольный возраст, младший школьный возраст, подростковый возраст, молодость, зрелый возраст, старость).
18. Особенности педагогической деятельности врача с пациентами дошкольного возраста.
19. Особенности педагогической деятельности врача с пациентами школьного возраста.
20. Особенности педагогической деятельности врача с пациентами старших возрастных групп.
21. Мотивация и здоровье. Мотивация и болезнь.
22. Психологический смысл.
23. Влияние когнитивных процессов, эмоциональных особенностей и особенностей личности, половозрастных, социальных и профессиональных особенностей на восприятие собственного тела, восприятие болезни и здоровья.
24. Типы отношения к болезни.
25. Биопсихосоциальная природа человека.
26. Педагогическая психология как наука.
27. Основные методы психолого-педагогического обследования: наблюдение, эксперимент, опрос, анализ результатов деятельности.
28. Психология образовательной деятельности. Самообразование медицинского работника.
29. Психология учебной деятельности.
30. Учебная мотивация, факторы ее формирования.
31. Психология усвоения знаний. Формирование и развитие навыков в процессе усвоения.
32. Стиль педагогической деятельности.
33. Общения, его функции, цели, задачи.
34. Виды и уровни общения.
35. Принципы гуманистического общения.
36. Структура общения (коммуникативная, интерактивная, перцептивная стороны).
37. Характеристики коммуникативной стороны общения. Основные каналы коммуникации и их функции, понятие обратной связи. Барьеры коммуникации.
38. Феномен межличностного влияния и противостояния влиянию. Виды влияния и противостояния влиянию.
39. Интерактивная сторона общения. Основные стратегии взаимодействия (соперничество, сотрудничество, компромисс, приспособление, избегание).
40. Перцептивная сторона общения, ее механизмы. Эффекты восприятия.
41. Основные правила позитивного общения.
42. Конфликты, способы их профилактики и разрешения.
43. Педагогическое общение, его специфика, основные функции.
44. Стили педагогического общения.
45. Личность педагога, ее влияние на результат педагогического процесса.
46. Специальные и личностные нравственно-волевые качества личности.
47. Особенности потребностно-мотивационной сферы врача и их влияние на успешность профессиональной деятельности.
48. Направленность, самоопределение, рефлексия и их роль в профессиональной деятельности врача.
49. Самовоспитание и самоактуализация как движущие силы профессионального и личностного развития.

50. Этические принципы в деятельности врача.
51. Профессиональная, психологическая и педагогическая компетентность как фактор успешности профессиональной деятельности.
52. Эмпатия как фактор успешности профессиональной и педагогической деятельности врача
53. Культура речи, дидактические и прогностические способности как факторы успешности профессиональной и педагогической деятельности врача.
54. Организаторские и коммуникативные умения и их важность в деятельности врача.
55. Особенности педагогической деятельности врача в условиях стационара и в условиях амбулаторного лечения/наблюдения.
56. Особенности педагогической деятельности врача в соматической и психиатрической практике.
57. Педагогические аспекты деятельности врача при индивидуальной и групповой формах работы со здоровыми лицами, пациентами и их родственниками.
58. Индивидуальные подходы при решении педагогических задач при разных типах отношения к болезни, видах мотивации, целей лечения.
59. Специфика педагогической деятельности при наличии рентных установок на болезнь.
60. Специфика педагогической деятельности при психосоматической природе заболевания.
61. Специфика педагогической деятельности при работе с детьми и их родителями.
62. Проблема комплаэнса в медицине. Использование педагогических и психологических приемов и методов с целью достижения оптимального комплаэнса.
63. Школы для пациентов и их родственников как одна из форм педагогической деятельности врача.
64. Педагогическая деятельность врача, направленная на обучение среднего и младшего медицинского персонала, формирование коллектива.
65. Понятие педагогики высшей школы.
66. Исторические аспекты развития высшей школы.
67. Методология и методы педагогических исследований в высшей школе.
68. Высшее учебное заведение как педагогическая система. Цели и содержание обучения в высшей школе.
69. Принципы обучения и специфика их реализации в высшей школе.
70. Процесс и стиль педагогического взаимодействия в высшей школе.
71. Формы обучения в высшей школе.
72. Средства обучения. Выбор методов и средств обучения. Технологии обучения в высшей школе.
73. Государственный образовательный стандарт и образовательные программы. Понятие и сущность содержания образования.
74. Образовательные учреждения высшего профессионального образования.
75. Профессиональное становление преподавателя высшей школы.
76. Профессионализм и саморазвитие личности педагога.
77. Научно-исследовательская деятельность преподавателя.
78. Педагогическая культура преподавателя.
79. Воспитательный процесс в высшей школе. Методы, средства и формы воспитания в современной педагогике.

### **ЗАДАНИЯ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.4 «Патологическая анатомия»**

1. Дистрофия – это нарушения структуры
  - а) органов
  - б) тканей
  - в) клеток
  - г) органелл

- д) организма
2. По локализации различают дистрофии
- а) паренхиматозные
  - б) минеральные
  - в) белковые
  - г) врожденные
  - д) углеводные
3. Распад ультраструктур – это
- а) трансформация
  - б) декомпозиция
  - в) инфильтрация
  - г) извращенный синтез
  - д) колликация
4. Образование не свойственных организму веществ - это
- а) извращенный синтез
  - б) декомпозиция
  - в) коагуляция
  - г) трансформация
  - д) колликация
5. Гемосидероз печени не характерен для:
- а) гемолитической анемии
  - б) механической желтухи
  - в) отравлений бертолетовой солью
  - г) малярии
  - д) гемобластозов
6. Распространенный меланоз характерен для:
- а) альбинизма
  - б) аддисоновой болезни
  - в) меланомы
  - г) невуса
  - д) витилиго
7. Если гистолог видит «массы фибриноида», то имеет место:
- а) затихание болезни
  - б) легкие, не опасные болезни
  - в) болезни в фазе обострения
  - г) аутоиммунные болезни
  - д) инфекции
8. Если кровоподтек зеленовато-буро-коричневатый, то он существует:
- а) около 1 часа
  - б) около 3х-5ти дней
  - в) больше месяца
  - г) около суток
  - д) около недели
9. Буро-коричневый цвет периферической зоны кровоподтека существующего около недели вызван
- а) меланином
  - б) гемосидерином
  - в) билирубином
  - г) гемоглобином
  - д) гематином
10. Если в почках возникают желтоватые мягкие камни с гладкой поверхностью, то по составу они

- а) оксалаты
  - б) фосфаты
  - в) ураты
  - г) кристаллоидные
  - д) коллоидные
11. Если трупные пятна имеют темно-фиолетовый цвет и при надавливании светлеют, то:
- а) это трупный аутолиз
  - б) это трупная имбибиция
  - в) смерть очевидно наступила 3-6 часов назад
  - г) смерть очевидно наступила более суток назад
  - д) это татуировки
12. У больного с периодическими болевыми приступами , обнаружены узловатые утолщения у мелких суставов. Они состоят из – кристаллических масс, вокруг - воспаление. Эти изменения говорят о:
- а) мочекаменной болезни
  - б) подагре
  - в) нарушении обмена углеводов
  - г) нарушении обмена жиров
  - д) наркомании
13. Рахитические «четки» это отложения:
- а) меди
  - б) кальция и фосфора
  - в) железа
  - г) калия
  - д) магния
14. Для органов с магистральным типом ветвления сосудов (селезенка, почка, головной мозг) характерны инфаркты
- а) красные
  - б) белые
  - в) белые с красным венчиком
  - г) смешанные
  - д) синие
15. В гнойной полости обнаружен свободно лежащий фрагмент гомогенной кости, это:
- а) сухой некроз
  - б) секвестр
  - в) инородное тело
  - г) тяжелая дистрофия
  - д) местная смерть
16. Творожистый некроз характерен для:
- а) лимфогранулематоза
  - б) инфаркта
  - в) ревматизма
  - г) брюшного тифа
  - д) туберкулеза
17. Типовая локализация секвестров:
- а) мышцы
  - б) печень
  - в) кости
  - г) яичник
  - д) почка
18. Причиной инфаркта является
- а) артериальная гиперемия

- б) диапедез эритроцитов
  - в) тромбоз сосудов
  - г) разрыв стенки сосуда
  - д) атеросклероз
19. Атеросклероз в основном поражает:
- а) артерии эластического типа
  - б) артерии мышечного типа
  - в) артериолы
  - г) венулы
  - д) капилляры
20. Изменения почек при гипертонической болезни называются
- а) вторично-сморщенные
  - б) первично-сморщенные
  - в) синдром Киммельстиля-Уилсона
  - г) пиелонефритические сморщенные
  - д) поликистоз взрослого типа
21. Атероматоз это, когда преобладают:
- а) пятна и полосы
  - б) фиброзные бляшки
  - в) бляшки с детритом
  - г) участки кальциноза
  - д) участки тромбоза
22. Для «лёгочного» сердца характерна гипертрофия :
- а) левого желудочка
  - б) всех камер сердца
  - в) правого желудочка
  - г) левого предсердия
  - д) правого предсердия
23. Для ревматизма характерны:
- а) Эпителиоидно клеточные гранулемы
  - б) гранулемы Ашофф-Талалаева
  - в) гуммы
  - г) кондиомы
  - д) папилломы
24. «Бородавки» при ревматическом эндокардите это:
- а) мелкие тромбы
  - б) папилломки
  - в) микро грыжи створок
  - г) гранулемы
  - д) петрификаты
25. Воспалительное поражение всех оболочек сердца носит название
- а) панкардит
  - б) ревмокардит
  - в) миокардит
  - г) перикардит
  - д) эндокардит
26. Карнификация лёгкого для крупозной пневмонией является
- а) осложнением
  - б) проявлением
  - в) стадией
  - г) вариантом
  - д) этапом

27. Экссудат при крупозной пневмонии не бывает

- а) гнилостным
- б) фибринозно-геморрагическим
- в) фибринозно-гнойным
- г) фибринозным
- д) серозным

28. К характерным морфологическим изменениям при узелковом периартериите относятся

- а) артериолосклероз
- б) атеросклероз
- в) деструктивно-пролиферативный васкулит
- г) гиалиноз
- д) амилоидоз

29. Феномен «проволочных петель» в почках развивается при

- а) ревматизме
- б) системной красной волчанке
- в) атеросклерозе
- г) ревматоидном артрите
- д) склеродермии

30. При пневмофиброзе и эмфиземе легких в сердце развивается

- а) атрофия миокарда
- б) гипертрофия правого желудочка;
- в) гипертрофия левого желудочка
- г) ожирение
- д) инфаркт миокарда

31. Характерным признаком острого аппендицита является

- а) склероз серозы
- б) склероз слизистой
- в) инфильтрация стенки лейкоцитами
- г) лимфоплазмочитарная инфильтрация
- д) все перечисленные

32. Острый гастрит проявляется в форме

- а) трофического
- б) гипертрофического
- в) поверхностного
- г) гнойного
- д) с перестройкой эпителия

33. Для обострения язвы желудка характерны

- а) гиалиноз дна язвы
- б) очаги фибриноида в дне язвы
- в) регенерация
- г) лимфоплазматитарные инфильтраты
- д) кишечная метаплазия

33. Основными гистологическими признаками активности хронического гепатита являются:

- а) распространенные некрозы
- б) тельца Маллори
- в) тельца Каунсильмена
- г) жировая дистрофия
- д) белковая дистрофия

34. При сахарном диабете в островках поджелудочной железы происходит:

- а) атрофия и склероз
- б) гипертрофия и гиперплазия
- в) гнойное воспаление

- г) некроз
  - д) микрокистоз
35. Наиболее частой причиной смерти при циррозе печени является
- а) сепсис
  - б) перитонит
  - в) печёночная недостаточность
  - г) легочное кровотечение
  - д) кровотечение из вен пищевода
36. Морфологическим проявлением диабетической макроангиопатии является:
- а) плазморрагия
  - б) «нисходящий» атеросклероз
  - в) васкулит
  - г) кальциноз
  - д) некроз
37. Развитию трубной беременности способствует:
- а) гипоплазия маточных труб
  - б) внутриматочная спираль
  - в) все перечисленное
  - г) сальпингоофорит
  - д) ничего из перечисленного
38. Причинами развития эндемического зоба является
- а) недостаток йода
  - б) избыток йода
  - в) избыток калия
  - г) всё перечисленное
  - д) ничего из перечисленного
39. Признаки вторичного сифилиса-сифилиды, это все, кроме:
- а) розеола
  - б) папулы
  - в) гуммы
  - г) пустулы
  - д) изъязвления
40. К развитию аддисоновой болезни приводит какая патология надпочечников:
- а) феохромоцитома
  - б) туберкулез
  - в) аденома
  - г) гиперплазия
  - д) все перечисленное
41. Ветряную оспу, опоясывающий лишай, пустулезный дерматоз вызывают:
- а) хламидии
  - б) вирусы герпеса
  - в) риккетсии
  - г) бактерии
  - д) грибы
42. Пейеровы бляшки в основном изменяются при:
- а) холере
  - б) дизентерии
  - в) брюшном тифе
  - г) вирусном гепатите
  - д) панкреанекрозе
43. Возбудителем чумы является:
- а) вибрион Эль-тор

- б) иерсиния пестис
  - в) риккетсия Провачека
  - г) стрептококк
  - д) палочка Фридлендера
44. К гематогенному туберкулёзу относится:
- а) милиарный
  - б) острый кавернозный
  - в) цирротический
  - г) казеозная пневмония
  - д) фиброзно-кавернозный
45. При полиомиелите наиболее часто поражаются:
- а) оболочки спинного мозга
  - б) кора лобной доли головного мозга
  - в) кора затылочной доли головного мозга
  - г) мозжечок
  - д) передние рога спинного мозга
46. Бактериальный эндокардит чаще развивается на клапане
- а) митральном
  - б) трикуспидальном
  - в) аортальном
  - г) легочной артерии
  - д) клапанах вен
47. Первичная злокачественная опухоль пищевода чаще всего является:
- а) аденокарциномой
  - б) саркомой
  - в) меланомой
  - г) недифференцированным раком
  - д) плоскоклеточным раком
48. Для септической селезёнки не характерно:
- а) увеличение
  - б) плотная консистенция
  - в) гиперплазия пульпы
  - г) обильный соскоб пульпы
  - д) дряблая консистенция
49. Проявлением молниеносной менингококцемии является:
- а) гнойный лептоменингит
  - б) назофарингит
  - в) синдром Уотерхауса-Фридериксена
  - г) гидроцефалия
  - д) гнойные артриты
50. Морфогенез это:
- а) динамика структурных изменений зародыша
  - б) развитие формы органов
  - в) последовательность развития структурных изменений по ходу болезней
  - г) возникновение тканевых структур
  - д) учение о тканях
51. Для туберкулезной гранулемы характерны:
- а) клетки Ашоффа
  - б) клетки Ходжкина
  - в) клетки Пирогова-Лангханса
  - г) клетки Вирхова
  - д) клетки Рид-Штернберга

52. В сердце при дифтерии обычно развивается:
- а) фибринозный перикардит
  - б) гнойный миокардит
  - в) токсический миокардит
  - г) порок сердца
  - д) возвратно-бородавчатый эндокардит
53. Для осложненного гриппа характерно
- а) большое пестрое легкое
  - б) бронхоэктазы
  - в) гайморит
  - г) эмфизема
  - д) все верно
54. При брюшном тифе чаще поражается:
- а) подвздошная кишка
  - б) двенадцатиперстная кишка
  - в) слепая кишка
  - г) сигмовидная кишка
  - д) прямая кишка
55. При развитии эндемического зоба у детей развивается
- а) кретинизм
  - б) гигантизм
  - в) акромегалия
  - г) склеродермия
  - д) карликовость
56. Какое из следствий гонореи характерно только для маленьких детей:
- а) уретрит
  - б) фарингит
  - в) конъюнктивит
  - г) альпингит
  - д) простатит
57. Характерные морфологические признаки уремии
- а) жировой гепатоз
  - б) гнойный плеврит
  - в) фибринозный перикардит
  - г) крупозная пневмония
  - д) ожирение
58. Развитию инфаркта миокарда при сахарном диабете способствует прежде всего
- а) микроангиопатия
  - б) макроангиопатия
  - в) ретинопатия
  - г) инфекционные осложнения
  - д) туберкулез
59. Для острого пиелонефрита характерны:
- а) инфильтрация клубочков
  - б) инфильтрация стромы лейкоцитами
  - в) рубцы в сосочках
  - г) всё перечисленное
  - д) ничего из перечисленного
60. «Полулуния» в клубочках почек характерны для нефритов:
- а) острых
  - б) подострых
  - в) хронических

- г) пиелонефритов
  - д) все неверно
61. К признакам первой стадии токсической дистрофии печени относится:
- а) ярко-желтый цвет ткани
  - б) уменьшение органа в размерах
  - в) уплотнение, склероз органа
  - г) диффузные кровоизлияния в ткани печени
  - д) все перечисленное
62. К гломерулопатиям относится:
- а) хронический пиелонефрит
  - б) гломерулонефрит
  - в) некротический нефроз
  - г) острый пиелонефрит
  - д) амилоидоз
63. Разрастание соединительной ткани с деформацией почки называется:
- а) гипоплазия
  - б) нефросклероз
  - в) гипертрофия
  - г) аплазия
  - д) гиперплазия
64. Для хронического атрофического гастрита характерны
- а) изъязвления
  - б) кровоизлияния
  - в) снижение высоты слизистой
  - г) дисплазия
  - д) фибринозное воспаление
65. В зависимости от механизма развития различают бронхоэктазы
- а) деструктивные
  - б) мешотчатые
  - в) цилиндрические
  - г) веретеновидные
  - д) кубовидные
66. Наиболее часто к силикозу присоединяется:
- а) брюшной тиф
  - б) грипп
  - в) туберкулез
  - г) склерома
  - д) актиномикоз
67. Преобладающими возбудителями внутрибольничных пневмоний являются
- а) вирусы
  - б) грибы
  - в) представители условно-патогенной флоры
  - г) прионы
  - д) хламидии
68. Образным названием сердца при ревматическом перикардите является
- а) лёгочное сердце
  - б) волосатое сердце
  - в) тигровое сердце
  - г) бычье сердце
  - д) шаровидное сердце
69. Возможным исходом гематомы головного мозга может быть:
- а) бурая киста

- б) рубцевание
  - в) восстановление ткани
  - г) аневризма
  - д) менингит
70. В группу ревматических болезней входит
- а) атеросклероз
  - б) системная красная волчанка
  - в) болезнь Бадда-Киари
  - г) сахарный диабет
  - д) микоплазмоз
71. Кардиомиопатии это поражения:
- а) воспалительные нарушения сократимости
  - б) ишемические нарушения ритма
  - в) невоспалительные нарушения сократимости
  - г) ложно-гипертрофические изменения
  - д) атрофия
72. Острым считается инфаркт миокарда
- а) первые 8 недель любого очередного
  - б) первые 4 недели первого инфаркта
  - в) рецидивирующий
  - г) имеющий тяжелую клинику
  - д) первую неделю любого инфаркта
73. Изменения по типу «пятен и полосок» соответствуют какой стадии атеросклероза:
- а) Долипидной
  - б) липоидоза
  - в) липосклероза
  - г) атероматоза
  - д) атерокальциноза
74. Для гипертонических кризов в артериолах характерен:
- а) гиалиноз
  - б) амилоидоз
  - в) фибриноидный некроз
  - г) атероматоз
  - д) атеросклероз
75. Признаком острого лейкоза является
- а) инфильтраты состоящие из миелоцитов
  - б) «лейкемический провал»
  - в) увеличение селезенки
  - г) геморрагический диатез
  - д) сепсис
76. Лимфомы это
- а) вариант острых лейкозов
  - б) опухоли лимфузлов
  - в) метастазы опухолей в лимфузлы
  - г) кровоизлияния в лимфузлы
  - д) вариант лимфаденита
77. Пернициозная анемия относится к группе
- а) постгеморрагических
  - б) дефицитных
  - в) гемолитических
  - г) компенсаторных
  - д) доброкачественных

78. Анемия это:
- а) уменьшение ОЦК
  - б) уменьшение количества гемоглобина и эритроцитов
  - в) снижение количества лейкоцитов
  - г) повышенное кроверазрушение
  - д) повышенное кровеобразование
79. Бластный криз это признак:
- а) острых лейкозов
  - б) лимфом
  - в) обострения хронических лейкозов
  - г) миеломной болезни
  - д) эритролейкоза
80. Злокачественной меланоцитарной опухолью является
- а) меланома
  - б) меланоз Дюбрейля
  - в) невус
  - г) голубой невус
  - д) сложный невус
81. Какой из признаков злокачественной опухоли лучше всего коррелирует с прогнозом
- а) размеры опухоли
  - б) некрозы и кровоизлияния в опухоли
  - в) метастазы в жизненно важные органы
  - г) степень дифференцировки опухоли
  - д) локализация опухоли
82. Опухоль Крукенберга представляет собой
- а) тератобластому яичников
  - б) саркому яичника
  - в) метастаз рака желудка в яичники
  - г) всё перечисленное
  - д) ничего из перечисленного
83. Невозможность определения на глаз истинных границ опухоли связана с ростом
- а) экспансивным
  - б) de novo
  - в) инфильтрирующим
  - г) экзофитным
  - д) солидным
84. Механизм гиперплазии:
- а) увеличение количества клеток
  - б) разрастание соединительной ткани
  - в) разрастание жировой ткани
  - г) уменьшение размеров органа
  - д) декомпозиция
85. Патология ведущая к увеличению размеров кистей, стоп, нижней челюсти ("лошадиное" лицо) соответствует:
- а) физиологической гипертрофии
  - б) акромегалии
  - в) компенсаторной гипертрофии
  - г) дисплазии
  - д) рабочей гипертрофии
86. Механизм рабочей гипертрофии
- а) увеличение количества клеток
  - б) увеличение функционирующих элементов ткани

- в) разрастание соединительной ткани
- г) разрастание жировой ткани
- д) компенсация

87. Примером физиологической рабочей гипертрофии является

- а) сердце спортсмена
- б) «пивное пузо»
- в) гинекомастия
- г) сердце ревматика

д) почка при гидронефрозе

88. «Полная» регенерация это:

- а) метаплазия
- б) гипертрофия
- в) реституция
- г) субституция
- д) склероз

89. Адаптация осуществляется с использованием:

- а) регенерации
- б) гипертрофии
- в) организации
- г) метаплазии
- д) всего перечисленного

90. Инкапсуляция - это

- а) воспаление
- б) отграничение
- в) обызвествление
- г) окостенение
- д) петрифицирование

91. Видом гипертрофии является

- а) церебральная
- б) ожирение
- в) викарная
- г) алиментарная
- д) исхудание

92. Примером компенсаторной гипертрофии является

- а) гипертрофия сердца при пороках клапанов
- б) гипертрофия беременной матки
- в) гипертрофия молочных желёз при лактации
- г) гинекомастия
- д) гиперплазия эндометрия

93. Если уменьшается только масса паренхимы, а масса стромы даже увеличиваются, то имеет место:

- а) физиологическая атрофия
- б) ложная гипертрофия
- в) дисфункциональная атрофия
- г) атрофия от действия физических факторов
- д) атрофия от сдавления

94. Обтурирующий камень в мочеточнике привел к превращению почки в тонкостенный мешок, это можно определить как

- а) физиологическую атрофию
- б) атрофию вызванную сдавлением
- в) гидроцефалию
- г) общую атрофию

д) истощение

95. Если на месте погибшей ткани восстанавливается ей идентичная, то такой способ регенерации называется

а) регенерационная гипертрофия

б) реституция

в) субституция

г) конституция

д) организация

96. Морфогенез амилоидоза основан на:

а) декомпозиции

б) извращенном синтезе

в) инфильтрации

г) трансформации

д) трансдукции

97. Конго красный выявляет в тканях

а) гликоген

б) липофусцин

в) амилоид

г) жир

д) меланин

98. Если в регионарном лимфоузле расширяются светлые центры фолликулов растёт количество плазматических клеток, то это иммунный ответ по:

а) гуморальный

б) клеточный

в) смешанному типу

г) аутоиммунному

д) иммунодефицитному

99. Сальный блеск паренхиматозных органов, порокрашивание в синий цвет тканей при нанесении раствора йода характерны для:

а) фибриноидного набухания

б) гиалиноза

в) вторичного амилоидоза

г) первичного амилоидоза

д) мукоидного набухания

100. Тимус—это

а) нижний отросток головного мозга

б) центральный орган иммунопоза орган гемопоэза

в) придаток яичка

г) верхний отросток головного мозга

д) складка перикарда

### **ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.4 «Патологическая анатомия»**

1. Современные методы исследования в детской патологии.

2. Дополнительные методы исследования при производстве детских аутопсий.

3. Основные рутинные и дополнительные гистологические окраски Иммуногистохимические методы Принцип метода Области применения Интерпретация результатов

4. Молекулярно-биологические методы. Проточная цитометрия, , составление диагностической панели при различных заболеваниях. Гибридизация in situ. Метод FISH в онкоморфологии. ПЦР

5. Виды биопсий Эндоскопические биопсии. Срочные биопсии. Макроскопическое описание Вырезка биопсийного материала. Обработка биопсийного материала.
6. Диагностика заболеваний почек на биопсийном и операционном материале Исследование пункционной и краевой биопсий почки Дифференциальный диагноз приобретённых и наследственных гломерулопатий и тубулопатий.
7. Биопсии эндометрия Функциональная морфология эндометрия Дифференциальный диагноз трофобластических болезней и триплоидии Дифференциальные диагностические гистологические критерии гиперпластических, метапластических процессов и рака эндометрия
8. Биопсии шейки матки диагностические гистологические критерии Цитопатическое действие папилломавируса Значение в онкогенезе Дисплазия шейки матки: причины развития
9. Задачи детской патологоанатомической службы.
10. Основные документы, регламентирующие работу детской патологоанатомической службы. Общие положения конструкции патологоанатомического диагноза. Понятие комбинированного основного заболевания.
11. Формулировка диагноза при наличии процессов, связанных с медицинским вмешательством.
12. Ятрогения: понятие, место в структуре патологоанатомического диагноза.
13. Определение категорий расхождения диагнозов.
14. Задачи и принципы работы ЛКК, КИЛИ, КАК.
15. Основная рабочая документация в детских и перинатальных патологоанатомических отделениях.
16. Особенности детских аутопсий.
17. Особенности аутопсий плодов и новорождённых.
18. Структура детской смертности.
19. Структура перинатальной смертности.
20. Особенности построения диагноза в перинатальной практике.
21. Общие положения конструкции патологоанатомического диагноза. Понятие комбинированного основного заболевания. Формулировка диагноза при наличии процессов, связанных с медицинским вмешательством.
22. Этиология и патогенез опухолей. Механизмы канцерогенеза. Протоонкогены и антионкогены. Изменение наследственного аппарата клетки при опухолевой трансформации. Виды канцерогенов. Механизмы и проявления опухолевой прогрессии.
23. Опухоли детского возраста: частота, принципы классификации. Особенности опухолей у детей, исходы, значение. Понятие о дизонтогенетических опухолях
24. Опухоли из соединительной ткани и её специализированных видов жировая, костная, хрящевая): классификация, основные морфологические проявления, пути метастазирования, исходы, значение.
25. Опухоли из мышечной ткани. Классификация, проявления, пути метастазирования, исходы, значение.
26. Опухоли из сосудов. Классификация, проявления, пути метастазирования, исходы, значение.
27. Роль наследственности в развитии опухолей. Ретинобластома: этиопатогенез, морфологические особенности, исходы, значение. Осложнения противоопухолевой терапии. Причины развития вторых опухолей.
28. Опухоли из нервной ткани: принципы классификации. Опухоли вегетативной и периферической нервной системы: основные морфологические проявления, исходы, значение.
29. Опухоли ЦНС.
30. Опухоль Вильмса.
31. Герминогенные опухоли: виды, локализация, исходы, значение.

32. Опухоли системы крови. Принципы классификации. Варианты течения. Понятие «лейкоз». Острый лимфобластный лейкоз: морфологические проявления, исходы, значение.
33. Опухоли системы крови. Принципы классификации. Миелоидные опухоли: миелодиспластические синдромы, острые миелоидные лейкозы. Классификация, морфологические проявления, осложнения, исходы.
34. Лимфоидные опухоли. Принципы классификации. Клинико-морфологические формы. Основные варианты В-клеточных опухолей.
35. Лимфоидные опухоли. Принципы классификации. Клинико-морфологические формы. Основные варианты Т-клеточных опухолей. Гистиоцитарные опухоли.
36. Лимфома Ходжкина: классификация, морфологические проявления, исходы, значение.
37. Материнская летальность.
38. Патологическая анатомия сепсиса. Особенности гинекологического и акушерского сепсиса.
39. Неразвивающаяся беременность
40. Плацента: особенности строения, функции. Пороки развития, опухоли. Плацентарная недостаточность: причины, виды, морфологические проявления.
41. Плацентиты: этиология, пути инфицирования, основные морфологические проявления, исходы, значение. Инфекционные фетопатии: ВИЧ-инфекция, гепатиты, краснуха, герпес, хламидиоз, микоплазмоз. Пути инфицирования, основные морфологические проявления, осложнения, исходы, значение.
42. Инфекционные фетопатии: листериоз, сифилис. Пути инфицирования, особенности морфо- и патогенеза, основные морфологические проявления, осложнения, исходы.
43. Инфекционные фетопатии: цитомегалия, токсоплазмоз. Пути инфицирования, основные морфологические проявления, осложнения, исходы.
44. Неинфекционные фетопатии: муковисцидоз, диабетическая фетопатия, алкогольная фетопатия. Этиология, патогенез, основные морфологические проявления, осложнения, исходы.
45. Неинфекционные фетопатии: ГБН. Этиология, патогенез, основные морфологические проявления, осложнения, исходы.
46. Понятие недоношенности и незрелости, переносимость. Причины, основные морфологические проявления, исходы, значение. Внутрижелудочковые кровоизлияния. Пневмопатии. Бронхолёгочная дисплазия.
47. Асфиксия плода и новорожденного: классификация, этиология, патогенез, основные морфологические проявления, исходы, значение. Родовая травма: классификация, причины, основные морфологические проявления, исходы, значение.
48. Врожденные пороки развития новорожденного
49. Классификация врожденных пороков развития. Основные причины возникновения. Общие закономерности морфогенеза. Врожденные пороки развития органов дыхания: основные морфологические проявления, осложнения, исходы. Врожденные пороки сердца: классификация, морфологические проявления, особенности гемодинамики, осложнения, исходы.

### **ЗАДАНИЯ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.5 «Патологическая физиология»**

1. Что является основным звеном патогенеза артериальной гиперемии?
  1. Затруднение оттока
  2. Усиленный приток
  3. Повреждение сосудистой стенки
  4. Тромбообразование
  5. Изменение состава крови

2. Что является основным звеном патогенеза венозной гиперемии?
  1. Тромбообразование
  2. Затруднение оттока
  3. Уменьшенный приток
  4. Ускоренный отток
  5. Цитокины воспаления
3. Что является основным звеном патогенеза ишемии?
  1. Ускоренный отток
  2. Нейрогенный спазм
  3. Уменьшенный приток
  4. Цитокины воспаления
  5. Лейкотриены
4. Триада Вирхова определяет
  1. Стадии тромбообразования
  2. Этапы свертывания крови
  3. Условия эмболии
  4. Условия тромбообразования
  5. Условия поэтапной активации компонентов системы комплемента
5. Причина тромбообразования
  1. Затруднение оттока
  2. Замедление скорости кровотока
  3. Преобладание системы коагуляции над антикоагуляционными механизмами
  4. Повреждение сосудистой стенки
  5. Затруднение притока
6. Механизмы первичного гемостаза достаточны в
  1. Артериях
  2. Венах
  3. Резистивных сосудах
  4. Шунтирующих сосудах
  5. Сосудах, диаметром  $< 100$  мкм
7. Эмболы из венозной системы большого круга попадают
  1. В коронарные и церебральные сосуды
  2. В сосуды малого круга
  3. В печень
  4. В сосуды внутренних органов
  5. В сосуды конечностей
8. Эмболы из легочных вен, левого сердца и аорты заносятся
  1. В артерии малого круга
  2. В сосуды большого круга
  3. В печень
  4. В легкие
  5. В портальную систему
9. Эмболы, порожденные в непарных органах брюшной полости, заносятся
  1. В сосуды малого круга

2. В артерии большого круга
  3. В коронарные артерии
  4. В церебральные артерии
  5. В портальную систему
- 
10. Феномен краевого стояния полиморфонуклеаров начинается в стадию
    1. Артериальной гиперемии
    2. Венозной гиперемии
    3. Стаза
    4. При переходе артериальной гиперемии в смешанную
    5. При переходе смешанной гиперемии в венозную
- 
11. Феномен краевого стояния обусловлен
    1. Замедлением кровотока
    2. Тромбообразованием
    3. Изменением состава крови
    4. Образованием молекул адгезии клеток
    5. Непосредственным влиянием цитокинов
- 
12. В классической модели воспаления Ю. Конгейма флогеном является
    1. Разрушение спинного мозга
    2. Боковой разрез кожи
    3. Разрез стенки брюшной полости
    4. Стерильный мясопептонный бульон
    5. Подсыхание препарата брыжейки
- 
13. Пример аутоаллергии, опосредованный ГЗТ
    1. Базедова болезнь
    2. Тиреоидит Хашимото
    3. Болезнь Гревса
    4. Миастения Гравис
    5. Системная красная волчанка
- 
14. Пример иммунокомплексного васкулита
    1. Системная красная волчанка
    2. Крапивница
    3. Вазомоторный ринит
    4. Аутоиммунная гемолитическая анемия
    5. Эритробластоз плода
- 
15. Пример иммунокомплексной Артюс-подобной реакции
    1. Аллергическая бронхиальная астма
    2. Аспергиллез
    3. Базедова болезнь
    4. Сывороточная болезнь
    5. Аутоиммунная гемолитическая анемия
- 
16. Пример анафилаксии
    1. Аллергический васкулит
    2. Ревматоидный артрит
    3. Отеке Квинке
    4. Инфекционная бронхиальная астма

5. Контактная экзема

17. Стресс – реакция, невозможна без

1. Надпочечников
2. Щитовидной железы
3. Тимуса
4. Гипофиза
5. Гипоталамуса

18. Какие гормоны обеспечивают повышение антигипоксической резистентности при общем адаптационном синдроме?

1. Тироксин и трийодтиронин
2. Инсулин
3. Соматотропин
4. Холецистокинин - панкреазимин
5. Катехоламины + глюкокортикоиды

19. Среди механизмов физиологического выхода из стресса решающую роль играют

1. Катехоламины
2. Меланоцитстимулирующий гормон
3. Опиоидные пептиды (эндорфины)
4. Серотонин
5. Гипоталамические статины

20. Во второй период полного голодания с водой изменяется до 0.7

1. Окислительный коэффициент мочи
2. Карбонурический коэффициент
3. Вакат кислорода
4. Дыхательный коэффициент
5. Калорический эквивалент кислорода

21. Длительность второго периода полного голодания с водой лимитируется

1. Запасом гликогена
2. Способностью организма образовывать достаточные уровни соматотропина
3. Доступностью восстановительных эквивалентов
4. Активностью гормонов щитовидной железы
5. Состоянием и размером жировых депо

22. Основной механизм повреждения островковых В-клеток при сахарном диабете 1-го типа

1. Фактор некроза опухолей альфа
2. Иммуноглобулины против инсулина В-клеток
3. Т-лимфоциты киллеры
4. Иммуноглобулины против поверхностных антигенов В-клеток
5. Комплемент

23. В основе патогенеза диабетической комы лежит

1. Гипергликемия
2. Гипонатриемия
3. Гиперглюкагонемия
4. Гиперкетонемия

5. Метаболический алкалоз
24. В основе хронических осложнений инсулинзависимого сахарного диабета лежит
1. Атеросклероз
  2. Хроническая почечная недостаточность
  3. Микроангиопатия
  4. Инсулинорезистентность
  5. Макроангиопатия
25. К диабетогенам не относятся
1. Вирус Коксаки
  2. Вирус краснухи
  3. Альбумин коровьего молока
  4. Глюкоза
  5. Нитрозамины
26. В патогенезе системных отеков существенны
1. Изменение парциального давления кислорода
  2. Повышение парциального давления углекислоты
  3. Повышение уровней адреналина и глюкагона
  4. Торможение образования активного трийодтиронина
  5. Возрастание концентрации альдостерона
27. Пусковым моментом в формировании сердечного отека является
1. Гипернатриемия
  2. Нарушение функционирования юкта-гломерулярного аппарата
  3. Гиперсекреция натрийуретического фактора
  4. Малый систолический выброс
  5. Гипопротеинемия
28. При метаболическом ацидозе парциальное давление углекислоты
1. Возрастает
  2. Снижается
  3. Не изменяется
  4. Резко снижается
29. Какая из перечисленных липопротеидемий не является атерогенной?
1. Гиперлиппротеидемия I
  2. Гиперлиппротеидемия II
  3. Гиперлиппротеидемия III
  4. Гиперлиппротеидемия IV
  5. Гиперлиппротеидемия V
30. Основной патогенетический фактор первичного ожирения
1. Переедание
  2. Гиподинамия
  3. Гиперинсулинизм
  4. Лептиновая недостаточность
  5. Катехоламиновая недостаточность

#### ЭТАЛОН ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТОВ

|        |        |        |         |         |         |         |         |         |         |
|--------|--------|--------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|
| 1. (2) | 4. (4) | 7. (2) | 10. (4) | 13. (2) | 16. (3) | 19. (3) | 22. (3) | 25. (4) | 28. (2) |
| 2. (2) | 5. (4) | 8. (2) | 11. (4) | 14. (1) | 17. (1) | 20. (4) | 23. (4) | 26. (5) | 29. (1) |
| 3. (3) | 6. (5) | 9. (5) | 12. (5) | 15. (2) | 18. (5) | 21. (5) | 24. (3) | 27. (4) | 30. (4) |

### ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.5 «Патологическая физиология»

1. Предмет и методы патологической физиологии. Общие принципы и типы медико-биологических экспериментов. Моделирование болезней и патологических процессов. Примеры моделей. Значение патофизиологии для клиники.
2. Здоровье как общемедицинская категория. Определения понятия «здоровье», определение ВОЗ. Критерии здоровья. Здоровье и норма. Относительность нормы.
3. Патологическая реакция, патологический процесс, патологическое состояние. Типовые патологические процессы. Определение понятия болезни, определение ВОЗ. Болезнь как нозологическая форма, синдром.
4. Реакции повреждения и защиты в ходе развития болезни. Реакции защиты: приспособительные (срочные), адаптивные (долгосрочные), компенсаторные. Относительная целесообразность и потенциальная патогенность защитных реакций.
5. Принципы классификации болезней. Классификация ВОЗ. Стадии и исходы болезни. Выздоровление, полное и неполное. Ремиссии, рецидивы, осложнения.
6. Этиология, определение понятия. Причина и причинный фактор. Роль причинного фактора, условий и реактивности организма в развитии болезни. Этиотропный принцип лечения и профилактики болезней.
7. Понятие о патогенезе. Причинно-следственные отношения при патологических процессах. Проявления первичного и вторичного повреждения. Ведущее звено патогенеза, положительные и отрицательные обратные связи. Порочные круги в патогенезе.
8. Соотношение местных и общих изменений в патогенезе. Специфические и неспецифические компоненты патогенеза, их относительность. Временные аспекты протекания патологических процессов. Острые и хронические процессы. Критерии, возможность перехода одних в другие.
9. Внешние и внутренние причинные факторы болезней. Роль факторов внешней среды в возникновении и развитии болезней. Патогенное действие термического фактора. Гипертермия, гипотермия. Патогенез теплового и солнечного удара. Патогенез ожогов и отморожений.
10. Патогенез электротравмы. Механизм действия электрического тока. Условия, способствующие развитию электротравмы. Причины смерти. Этиология и патогенез кинетозов. Механизмы укачивания. Патогенное действие невесомости.
11. Патогенное действие на организм повышенного и пониженного барометрического давления. Высотная болезнь. Кессонная болезнь. Их причины и механизм развития. Патофизиологические основы гипербарооксигенотерапии.
12. Патогенное действие ионизирующих излучений. Этиология и патогенез лучевой болезни. Мутагенное, канцерогенное и тератогенное действие ионизирующих излучений. Особенности патогенного действия радионуклидов при их инкорпорации. Антимутагенные защитные механизмы клеток и организма.
13. Определение понятия реактивности организма. Роль реактивности в возникновении, развитии и исходе болезней. Виды реактивности. Реактивность и резистентность. Виды резистентности. Факторы пассивной переносимости и активной устойчивости. Относительная адекватность механизмов реактивности.
14. Факторы, определяющие реактивность. Роль генотипа и факторов внешней среды в формировании реактивности. Роль комплементарных взаимодействий в формировании реактивности. Условия обитания и реактивность. Роль биологических ритмов в

формировании реактивности.

15. Учение о конституции организма. Конституция как форма групповой реактивности. Конституциональные типы: их классификации, различия и механизмы формирования.

16. Конституция, генотип и фенотип. Значение конституции в патологии. Конституционализм, достижения конституционализма, вклад конституционализма в современную синтетическую концепцию общей этиологии.

17. Повреждение клетки: обратимое (паранекроз), необратимое (некробиоз), насильственная клеточная смерть (некроз). Общие закономерности развития повреждения клетки. Апоптоз, его роль в норме и при патологических процессах.

18. Роль свободно-радикальных процессов в защите, повреждении и гибели клетки. Механизмы свободно-радикального некробиоза. Примеры защитного и повреждающего действия активных радикалов. Антиоксидантные механизмы клеток. Свободно-радикальная теория старения.

19. Роль гипоксии в процессе повреждения и гибели клетки. Внутриклеточные изменения при гипоксии на начальных и глубоких стадиях. Механизмы и обратимость гипоксического некробиоза.

20. Значение наследственности в патологии. Методы изучения наследственности человека (цитогенетический, близнецовый, популяционный, генеалогический, биохимический). Понятие об антенатальной диагностике и экспресс-диагностике наследственных болезней.

21. Болезни наследственные и врожденные. Генокопии, фенокопии, моно- и полигенные наследственные болезни. Аддитивно-полигенное наследование с пороговым эффектом как основа наследственной предрасположенности к болезням.

22. Основные типы наследования дефектов генетического аппарата. Наследственные болезни, сцепленные с полом. Половой хроматин, значение его определения при патологии. Основы медико-генетического консультирования. Задачи медицинской генетики.

23. Общая этиология наследственных болезней. Мутации. Их виды, значение в патологии, последствия. Мутагены. Механизм их действия. Антимутационные защитные механизмы клеток и организма.

24. Повреждение клетки. Повреждение поверхностного аппарата клетки. Типовые последствия альтерации плазматической мембраны, механизмы набухания клеток. Активация арахидонового медиаторного каскада, ее роль при патологии. Повреждение цитоскелета.

25. Повреждение лизосом и пероксисом. Роль при патологических процессах. Повреждение митохондрий. Роль при патологии. Митохондриальные болезни. Патологические изменения при обратимых и необратимых стадиях повреждения клеток.

26. Информационные аспекты повреждения клетки. Нарушение рецепции. Примеры. Роль аутоантител в повреждении рецепторных свойств клетки на примере заболеваний эндокринной системы.

### **ЗАДАНИЯ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ Б.1.Б.6 «Медицина чрезвычайных ситуаций»**

1. Геополитическое влияние России в мире определяется:

- а) ходом её экономического развития;
- б) реформой армии для повышения её обороноспособности;
- в) стиранием грани между внутренней и внешней экономикой.

2. Какая мера борьбы с терроризмом является для России наиболее приемлемой?

- а) объединение усилий всего международного сообщества;
- б) повышение эффективности имеющихся форм и методов борьбы с этой угрозой;
- в) принятие безотлагательных мер по её нейтрализации.

3. К какой сфере национальной безопасности относятся попытки противодействия укреплению России как одного из центров влияния в многополярном мире?
- а) международной сфере;
  - б) информационной сфере;
  - в) социальной сфере;
  - г) военной сфере.
4. Военная безопасность России, в первую очередь, обеспечивается:
- а) наличием в её распоряжении сил, средств и ресурсов;
  - б) обладанием ядерным потенциалом, способным гарантированно обеспечить нанесение заданного ущерба любому агрессору (теория разумной достаточности);
  - в) любыми невоенными (политическими, дипломатическими) средствами предотвращения, локализации и нейтрализации военных угроз.
5. Какой принцип военной безопасности обеспечивается проведением военной реформы?
- а) централизованное руководство военной организацией с гражданским контролем;
  - б) адекватность реагирования на угрозы;
  - в) достаточность сил, средств и ресурсов;
  - г) соответствие уровня готовности и подготовки;
  - д) нанесение ущерба международной и национальной безопасности других стран.
6. В какой период осуществляются мероприятия по переводу ВС РФ на условия военного времени (в том числе по их мобилизационному развёртыванию)?
- а) в мирное время;
  - б) в угрожаемый период;
  - в) с началом войны.
7. Какая проблема информационной безопасности России имеет особую важность?
- а) незаконный доступ к информации её хищение и разрушение;
  - б) возможности манипуляций различного рода информацией для негативного воздействия на процесс принятия политических решений;
  - в) нанесение существенного экономического ущерба, снижение темпов научно-технического развития страны.
8. Какая концепция (система взглядов) является для страны первостепенной?
- а) концепция национальной безопасности;
  - б) концепция информационной войны;
  - в) концепция внешней политики;
  - г) концепция подготовки граждан РФ к военной службе.
9. Обеспечение информационной безопасности страны направлено на:
- а) создание достаточной и эффективной армии нового образца, оснащённой современными видами оружия;
  - б) повышение экономического и научно-технического потенциала страны;
  - в) сохранение и укрепление нравственных ценностей общества, традиций патриотизма и гуманизма, культурного и научного потенциала страны.
10. Положения военной доктрины конкретизируются:
- а) в посланиях Президента РФ Федеральному собранию;
  - б) в рамках военного планирования;
  - в) в ходе принятия военного бюджета страны.

11. В военную организацию государства не входят:
- а) ВС РФ;
  - б) другие войска, военные формирования и организации;
  - в) военно-промышленный и научный комплексы;
  - г) высшие учебные заведения федерального значения.
12. Что составляет ядро и основу военной безопасности?
- а) ВС РФ;
  - б) другие войска, военные формирования и организации;
  - в) военно-промышленный и научный комплексы;
  - г) высшие учебные заведения федерального значения.
13. Какое направление развития военной организации (военной реформы) является наиболее трудоёмким и непопулярным?
- а) создание единой системы управления военной организацией и обеспечение её эффективного функционирования;
  - б) развитие и совершенствование сил, обеспечивающих стратегическое сдерживание;
  - в) приведение структуры, состава и численности компонентов военной организации в соответствие с задачами обеспечения военной безопасности с учётом экономических возможностей страны;
  - г) совершенствование системы комплектования ВС на базе контрактно-призывного принципа;
  - д) повышение эффективности функционирования систем подготовки кадров.
14. Национальные интересы страны в военной сфере заключаются в:
- а) создании политических, правовых, организационных и других условий для обеспечения надёжной охраны государственной границы;
  - б) сохранении и укреплении нравственных ценностей общества, традиций патриотизма;
  - в) защите её независимости, суверенитета, государственной и территориальной целостности.
15. Угрозы национальной безопасности и интересам РФ в пограничной сфере обусловлены:
- а) опасностью ослабления политического, экономического и военного влияния России в мире;
  - б) экономической, демографической и культурно-религиозной экспансией сопредельных государств на российскую территорию;
  - в) укреплением военно-политических блоков и союзов, прежде всего расширением НАТО на восток;
  - г) возможностью появления в непосредственной близости от российских границ иностранных военных баз и крупных воинских контингентов.
16. Одним из основных принципов строительства и подготовки военной организации государства является:
- а) единство обучения и воспитания;
  - б) совершенствование стратегического планирования на принципе единства применения ВС РФ и ВС РФ и других войск;
  - в) развитие международного военно-политического и военно-технического сотрудничества;
  - г) укрепление организованности, правопорядка и воинской дисциплины.
17. Изменение военно-политической стабильности в мире может привести, в первую очередь, к:

- а) новому витку гонки вооружения;
- б) корректировке военного планирования;
- в) изменению военной доктрины;
- г) увеличению военно-экономического потенциала страны.

18. Какой фактор неопределённости может существенно изменить мировую и региональную стабильность?

- а) снижение роли СБ ООН;
- б) возможность возвращения ЯО свойств реального военного инструмента;
- в) возможность усиления процессов распространения ОМП, включая ядерные технологии и средства доставки;
- г) перспективы и направленность развития ШОС;
- д) возможные направления развития процесса расширения НАТО.

19. Значительную роль в исходе вооружённого конфликта играют:

- а) развёрнутые группировки сил и средств;
- б) наличие боевого резерва и его отмотилизование;
- в) наличие сбалансированного состава сил и средств ВС.

20. К факторам неопределённости, влияющим на развитие военно-политической и военно-стратегической обстановки в мире относятся:

- а) возможность достижения военно-политических целей непрямыми, неконтактными действиями;
- б) перспективы и направленность развития ШОС;
- в) нейтрализация внешних угроз, а также участие в нейтрализации внутренних и трансграничных угроз.

21. Современные войны характеризуются:

- а) наличием ядерного оружия и возможностью его использования;
- б) завоеванием информационного пространства;
- в) созданием высокоэффективной обороноспособности страны.

22. Наиболее эффективным способом применения биологического оружия (БО) являются:

- а) аэрозольный;
- б) трансмиссивный,
- в) диверсионный.

23. По способности развития эпидемического процесса биологические средства разделяют на:

- а) стойкие;
- б) нестойкие;
- в) медленнодействующие;
- г) условно контагиозные.

24. К какой группе отравляющих веществ (ОВ) можно отнести адамсит?

- а) быстродействующие ОВ;
- б) медленнодействующие ОВ.

25. При одновременном воздействии на человека различных поражающих факторов ядерного взрыва возникают:

- а) сочетанные поражения;
- б) проникающие поражения;

в) комбинированные поражения.

26. Синдром взаимного отягощения возникает при:  
а) комбинированных поражениях;                      в) множественных поражениях;  
б) сочетанных поражениях;                              г) изолированных поражениях.
27. При взрывах ядерных боеприпасов малой мощности преобладают:  
а) радиационные поражения;  
б) травматические повреждения;  
в) ожоги.
28. Организация медицинского обеспечения в очаге ядерного поражения не зависит от:  
а) массовых санитарных потерь;  
б) выхода из строя медицинских подразделений;  
в) радиоактивного заражения местности;  
г) использования профилактических антидотов.
29. В каком законе даётся формулировка понятия «военное положение»?  
а) Конституция РФ;                                      б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон;                                  д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;
30. Какой закон определяет, что в случае агрессии против Российской Федерации Президент РФ вводит на территории РФ военное положение?  
а) Конституция РФ;                                      б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон;                                  д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;.
31. Какой нормативно-правовой документ определяет основы и организацию обороны Российской Федерации?  
а) Конституция РФ;                                      б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон;                                  д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;
32. Принципами мобилизационной подготовки и мобилизации не являются:  
а) централизованное руководство;  
б) заблаговременность, плановость и контроль;  
в) своевременность и преемственность;  
г) комплексность и взаимосогласованность.
33. Особый правовой режим деятельности органов государственной власти, местного самоуправления, организаций определяется нормативно-правовым законом:  
а) Конституция РФ;                                      б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон;                                  д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;
34. На основании какого нормативно-правового документа Правительство РФ организует бронирование граждан пребывающих в запасе ( ГПЗ) и работающих в органах государственной власти, органах местного самоуправления и организациях?  
а) Конституция РФ;                                      б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон;                                  д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;

35. В каком документе определена концепция национальной безопасности?  
а) Конституция РФ; б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон; д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;
36. В каком нормативно-правовом документе излагаются официальные взгляды, определяющие основы обеспечения военной безопасности РФ?  
а) Конституция РФ; б) Федеральный конституционный закон;  
в) Федеральный закон; д) Постановление Правительства РФ.  
г) Указ Президента РФ;
37. Какие специальные формирования здравоохранения являются неотъемлемой составной частью современной системы этапного лечения?  
а) органы управления специальными формированиями;  
б) тыловые госпитали здравоохранения;  
в) обсервационные пункты.
38. Какие специальные формирования здравоохранения являются противоэпидемическими учреждениями военного времени?  
а) органы управления специальными формированиями;  
б) тыловые госпитали здравоохранения;  
в) обсервационные пункты.
39. В системе медицинского обеспечения войск важным звеном являются:  
а) тыловые госпитали;  
б) госпитальные базы;  
в) больничные базы;  
г) эвакуационные приемники;  
д) обсервационные пункты
40. Комплектование органов управления специальных формирований здравоохранения производится:  
а) в военное время;  
б) в мирное время;  
в) в период, предшествующий военному положению.
41. Органы управления специальными формированиями расформируются:  
а) после окончания боевых действий;  
б) после объявления об окончании войны;  
в) после завершения работы тыловых госпиталей и обсервационных пунктов;  
г) после прекращения поступления потока раненых и больных в тыловые госпитали.
42. Планирование и организация мобилизационной подготовки СФЗ возлагается на:  
а) Министерство здравоохранения и социального развития РФ;  
б) органы управления здравоохранения субъектов РФ;  
в) Генеральный штаб ВС РФ
43. Общее руководство эвакуацией раненых и больных в ТГЗ осуществляется:  
а) военно-медицинским управлением фронта;  
б) органами управления здравоохранения;  
в) медицинской службой военного округа;  
г) главным военно-медицинским управлением МО;

- д) службой военных сообщений;
- е) министерством по чрезвычайным ситуациям;
- ж) местными органами власти.

44. Какая задача является наиболее сложной и ответственной для госпитальной базы?

- а) отбор и подготовка раненых и больных к эвакуации за пределы фронта;
- б) развёртывание прирельсовых эвакоприёмников;
- в) погрузка раненых и больных в транспортные средства.

45. Эвакуации из госпитальной базы фронта в ТГЗ не подлежат раненые и больные:

- а) которые после лечения не могут быть возвращены в строй;
- б) нуждающиеся в длительном лечении;
- в) для оказания специализированной медицинской помощи.

46. Лечебная деятельность ТГЗ не осуществляется:

- а) по линии Министерства здравоохранения и социального развития;
- б) по линии Министерства обороны;
- в) по линии Министерства по чрезвычайным ситуациям.

47. Назначения и перемещения штатного состава из числа военнослужащих ТГЗ осуществляется:

- а) органами Министерства обороны;
- б) органами Министерства здравоохранения и социального развития;
- в) органами Министерства по чрезвычайным ситуациям.

48. Мобилизационная подготовка ТГЗ не предполагает:

- а) заблаговременного создания необходимой материальной базы на возможных театрах военных действий;
- б) готовности всех звеньев медицинской службы к работе в глубине страны;
- в) развёртыванию частей и учреждений медицинской службы в плановом порядке.

49. При размещении ТГЗ в первую очередь необходимо учитывать:

- а) их рассредоточенность;
- б) наличие жилого фонда;
- в) время доставки раненых и больных ;
- г) обеспечение электроэнергией, водой, топливом;
- д) организация контроля и помощи в лечебно-диагностической работе.

50. На деятельность госпитальных баз тыла страны будут оказывать негативное (увеличение объёма работы) влияние:

- а) возросшая тяжесть поражений и сложность их структуры;
- б) массовость санитарных потерь;
- в) увеличение санитарных потерь среди гражданского населения;
- г) недостаточная квалификация врачебного состава.;
- д) ухудшение экологической обстановки.

51. Вопросами мобилизационной подготовки врачебного состава по комплектованию ТГЗ медицинским персоналом и его усовершенствованию должны заниматься:

- а) Министерство здравоохранения и социального развития;
- б) Министерство обороны;
- в) местные органы здравоохранения.

52. Структура коечного фонда ТГЗ должна определяться:
- а) возможной структурой входящего потока раненых и больных из действующей армии и войск военного округа;
  - б) наличием штатного состава сил и средств медицинской службы;
  - в) наличием специалистов узкого профиля и их возможностью по оказанию специализированной медицинской помощи.
53. Какой из перечисленных ТГЗ является специализированным?
- а) базовый;
  - б) нейрохирургический;
  - в) терапевтический;
  - г) травматологический;
  - д) туберкулёзный.
54. Какой ТГЗ может выполнять в случае необходимости функции сортировочного?
- а) базовый;
  - б) терапевтический;
  - в) травматологический;
  - г) туберкулёзный.
55. Какой принцип комплектования ТГЗ является наиболее приоритетным?
- а) специалистами из числа граждан, пребывающих в запасе и работающих в мирное время в организациях-исполнителях;
  - б) гражданами, пребывающими в запасе и состоящими на общем воинском учёте;
  - в) специалистами из числа граждан, не состоящих на воинском учёте и работающих в мирное время в организациях-исполнителях;
  - г) гражданами, не состоящими на воинском учёте, путём их найма на работу в период мобилизации.
56. Объём и сроки медицинской эвакуации раненых и больных во внутренние районы страны не будут зависеть от:
- а) величины и структуры санитарных потерь;
  - б) обстановки на фронтах;
  - в) состояния в глубине страны дорожной сети;
  - г) наличия и эвакуационной возможности транспортных средств;
  - д) укомплектованности ТГЗ силами и средствами медицинской службы.
57. Эвакуация раненых и больных в ТГЗ в условиях современной войны предусматривает:
- а) отбор и подготовку раненых и больных к эвакуации;
  - б) погрузку их в транспортные средства;
  - в) оказание медицинской помощи;
  - г) уход за ранеными и больными в пути следования;
  - д) разгрузку транспортных средств в пунктах назначения;
  - е) доставку раненых и больных в соответствующие ТГЗ;
  - ж) оказание специализированной медицинской помощи.
58. В какой ТГЗ коллектора ГБТС будет направлен раненый психоневрологического профиля?
- а) базовый;
  - б) нейрохирургический;
  - в) терапевтический;
  - г) травматологический.

59. В ТГЗ по решению ВВК раненые и больные не могут быть:
- возвращены в строй;
  - эвакуированы в госпитали инвалидов войны;
  - уволены из ВС;
  - направлены на дополнительное санаторно-курортное лечение;
  - переведены в другие лечебные учреждения.
60. Какой принцип системы этапного лечения с эвакуацией по назначению основан на едином понимании военно-полевой медицинской доктрины?
- преемственность;
  - последовательность;
  - своевременность;
  - эвакуация по назначению.
61. Основные мероприятия, осуществляемые Российской службой медицины катастроф:
- 1) медицинская разведка, оказание медицинской помощи, эвакуация пораженных, подготовка и ввод в район (к району) катастроф, анализ оперативной информации, пополнение запасов медицинского имущества и средств защиты;
  - 2) проведение мероприятий по защите народного хозяйства, строительство защитных сооружений, рассредоточение и эвакуация населения, организация разведки, составление планов;
  - 3) все виды помощи;
  - 4) создание систем связи управления, организация наблюдения за внешней средой, использование защитных сооружений и подготовка загородной зоны, разработка планов Российской службы медицины катастроф;
  - 5) проведение неотложных мероприятий.
62. Режимы функционирования Российской службы медицины катастроф:
- 1) неотложный и экстренный режим;
  - 2) режим повседневной деятельности, режим повышенной готовности, режим чрезвычайной ситуации;
  - 3) режим повышенной готовности, режим угрозы возникновения ЧС, режим ликвидации медицинских последствий ЧС;
  - 4) режим защиты населения от факторов ЧС, режим ликвидации последствий ЧС, режим повышенной готовности;
  - 5) режимы отсутствуют.
63. Силы Российской службы медицины катастроф представлены:
- 1) медицинскими учреждениями;
  - 2) врачами-хирургами;
  - 3) органами управления, комиссиями по чрезвычайным ситуациям;
  - 4) бригадами скорой медицинской помощи, врачебно-сестринскими бригадами, бригадами специализированной медицинской помощи, подвижными госпиталями (различного профиля), медицинскими отрядами;

5) многопрофильными научно-практическими территориальными центрами "медицины катастроф", лечебно-профилактическими учреждениями.

64. Основные формирования Российской службы медицины катастроф:

- 1) стационарные и поликлинические учреждения;
- 2) бригады экстренной медицинской помощи, медицинские отряды, бригада экстренной специализированной медицинской помощи; специализированные медицинские бригады постоянной готовности, оперативные и специализированные противоэпидемические бригады, автономные выездные медицинские госпитали;
- 3) головная и профильные больницы;
- 4) лечебно-сестринские бригады; бригады скорой медицинской помощи, спасательные отряды, медицинские учреждения;
- 5) медицинский отряд, центральная районная больница; центр экстренной медицинской помощи, территориальные бригады лечебной доврачебной помощи, головная больница, бригады скорой медицинской помощи, санэпидотряд.

65. Основной целью прогнозирования возможной обстановки при катастрофах является:

- 1) определение санитарных потерь, необходимых сил и средств;
- 2) описание места происшествия;
- 3) расчет температуры и влажности;
- 4) определение гибели населения;
- 5) получение экономических затрат.

66. Последовательность работы по принятию решений начальников службы медицины катастроф в ЧС:

- 1) уяснить задачу на основании данных разведки, рассчитать санитарные потери, определить потребность в силах и средствах службы, а также в транспортных средствах для эвакуации;
- 2) контроль действий и дисциплина выполнения приказов;
- 3) создать группировку сил, принять решение и довести его до исполнителей, организовать контроль за ходом исполнения;
- 4) принять решение и довести его до исполнителей;
- 5) планирование действий и строгое их выполнение.

67. Организация медицинских мероприятий и накопление запасов имущества базируется на:

- 1) данных прогноза возможных последствий катастроф;
- 2) сведениях о наличии сил и средств здравоохранения;
- 3) распространении поражающих факторов;
- 4) разумной достаточности;
- 5) методических рекомендациях.

68. Комплектование имущества проводится за счет:

- 1) лечебного учреждения;
- 2) Материально-технического обеспечения учреждения;
- 3) неснижаемого запаса;
- 4) анализа оперативной информации;

5) текущего обеспечения лечебного учреждения и специальных ассигнований на Российскую службу медицины катастроф.

69. Основные задачи службы медицины катастроф:

- 1) организация медико-санитарного противоэпидемического обеспечения населения;
- 2) сохранение здоровья населения;
- 3) лечебная и гигиеническая;
- 4) обеспечение готовности медицинских учреждений и формирований;
- 5) поиск пораженных, сбор, оказание первой помощи и вынос из опасной зоны.

70. Силы территориальной службы медицины катастроф:

- 1) бригады специализированной медицинской помощи;
- 2) бригады скорой помощи, врачебные и фельдшерские;
- 3) медицинские отряды;
- 4) врачебно-сестринские бригады;
- 5) бригады доврачебной помощи.

71. Постоянно действующие органы управления Всероссийской службы медицины катастроф

имеются на следующих уровнях:

- 1) федеральном;
- 2) региональном;
- 3) территориальном;
- 4) местном.

72. В состав врачебно-сестринской бригады по штату входят:

- 1) врач, 2 медицинские сестры;
- 2) 2 врача, 3 средних медицинских работника;
- 3) 1 врач, 5 медицинских сестер, 1 водитель;
- 4) врач и медицинская сестра;
- 5) 2 фельдшера.

73. Виды медицинской помощи, предусмотренные на догоспитальном этапе при крупномасштабной катастрофе:

- 1) любая, которую можно использовать;
- 2) первая медицинская
- 3) первая врачебная и квалифицированная;
- 4) первая медицинская и доврачебная;
- 5) госпитализация в лечебное учреждение.

74. Этап медицинской эвакуации определяется как:

1) силы и средства здравоохранения, развернутые на путях эвакуации пораженных для

приема, проведения медицинской сортировки, оказания медицинской помощи в определенном объеме, лечения и, при необходимости, подготовки к дальнейшей эвакуации;

- 2) система организации оказания помощи;
- 3) догоспитальный, госпитальный,
- 4) место оказания помощи пострадавшим, их лечение и реабилитация,
- 5) особый вид помощи.

75. Медицинской сортировкой называется:

- 1) метод распределения пораженных на группы по признаку нуждаемости в однородных  
лечебно-профилактических и эвакуационных мероприятиях;
- 2) разделение потока пострадавших;
- 3) разделение пострадавших по очередности их эвакуации;
- 4) распределение пораженных на однородные группы по характеру поражения;
- 5) разделение потока на "ходячих" и "носилочных".

76. Основное назначение медицинской сортировки заключается:

- 1) в обеспечении пострадавших своевременной медицинской помощью и рациональной  
эвакуацией;
- 2) оказание медицинской помощи в максимальном объеме;
- 3) в определении очередности оказания медицинской помощи;
- 4) в регулировании движения автотранспорта;
- 5) определяет лечебное учреждение.

77. При медицинской сортировке лучевых пораженных необходимо решать следующие задачи:

- 1) разделить пострадавших по степени тяжести для решения вопроса об очередности  
эвакуации;
- 2) выделить группы пострадавших с наиболее легкими поражениями;
- 3) выявить группы лиц, требующих медицинской помощи в ближайшее время;
- 4) определить сроки, объем помощи;
- 5) установить время госпитализации.

78. Основное место хранения медицинского имущества нештатных формирований службы медицины катастроф:

- 1) сами формирования;
- 2) учреждения формирователи;
- 3) склады ГО;
- 4) аптеки лечебных учреждений;
- 5) склады "Медтехника" и "Росфармация".

79. Первоочередной эвакуации в инфекционный стационар подлежат:

- 1) тяжелые больные и больные с высококонтагиозными инфекциями, имеющие  
поражения  
органов дыхания;
- 2) больные средней тяжести и больные контагиозными инфекциями с признаками  
поражения органов пищеварения;
- 3) тяжелые больные с признаками поражения нервной системы.

80. Основные противоэпидемические требования к эвакуации инфекционных больных из  
зоны

чрезвычайной ситуации:

- 1) организация эпидемиологического наблюдения;
- 2) выявление в местах сбора эвакуируемого населения инфекционных больных и  
подозрительных на инфекционные заболевания;
- 3) проведение экстренной и специфической профилактики;
- 4) оборудование изоляторов на путях эвакуации;
- 5) контроль за организацией банно-прачечного обслуживания;

- 6) борьба с насекомыми и грызунами в местах размещения эвакуируемых;
- 7) контроль за проведением санитарной обработки населения.

81. Общая экстренная профилактика в эпидемиологических очагах проводится :

- 1) до установления возбудителя;
- 2) после установления вида организма;
- 3) установления клинического диагноза у инфекционных больных.

82. Основные задачи госсанэпидслужбы в ликвидации чрезвычайных ситуаций:

- 1) принятие решений, обязательных для исполнения органами исполнительной власти,  
учреждениями, должностными лицами;
- 2) контроль за проведением специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний;
- 3) обеспечение постоянной готовности системы управления, сил и средств ЧС;
- 4) обеспечение контроля за готовностью лабораторной базы;
- 5) прогнозирование и оценка медико-санитарных последствий.

83. Основные мероприятия проводимые службой Госсанэпиднадзора при чрезвычайных ситуациях (ЧС):

- 1) надзор за санитарно-эпидемической обстановкой в зоне ЧС;
- 2) подготовка формирований в зоне ЧС;
- 3) взаимодействие с ведомственными медико-санитарными службами;
- 4) организует работу сети наблюдения и лабораторного контроля;
- 5) участие в осуществлении государственной экспертизы в области защиты населения и территорий в условиях ЧС.

84. Гигиеническая диагностика при радиационных авариях включает:

- 1) обеспечение населения средствами индивидуальной защиты;
- 2) оценку для внешнего и внутреннего облучения населения и персонала;
- 3) определение уровней радиационного загрязнения территории;
- 4) проведение дезактивационных мероприятий.

85. В зоне землетрясения в первую очередь возникают следующие сан.гиг. последствия:

- 1) одномоментное разрушение водопроводов, коллекторов, появление большого числа погибших и пораженных;
- 2) массивное микробное загрязнение местности;
- 3) немедленное появление большого числа инфекционных больных;
- 4) наличие погибших животных и людей и несвоевременное их захоронение.

86. Мероприятия санэпиднадзора за полевым размещением спасателей включают:

- 1) дегазация и дезактивация территории;
- 2) санитарную оценку района размещения;
- 3) оценку возможностей ближайших мед. учреждений;
- 4) проверку готовности систем водообеспечения, удаления отходов, полевых жилищ.

87. Санитарно -эпидемиологический надзор в ЧС предусматривает :

- 1) надзор за размещением в ЧС спасателей;
- 2) надзор за состоянием здоровья населения;
- 3) надзор за оказанием лечебной помощи пострадавшим;
- 4) надзор за качеством и безопасностью пищевой воды и продовольствия.

88. Санитарно -эпидемиологический надзор за водоснабжением в зоне ЧС предусматривает:

- 1) контроль за безопасностью подаваемой воды;
- 2) распределение питьевых запасов;
- 3) проверку санитарного состояния сооружений водопровода;
- 4) допуск персонала к эксплуатации объектов водоснабжения.

89. Для оценки медико-санитарных последствий ЧС учреждения санэпиднадзора организуют

и проводят следующие виды разведок:

- 1) биологическую;
- 2) медицинскую;
- 3) радиационную;
- 4) сан.эпидемическую;
- 5) химическую.

90. Санитарно-противоэпидемическое обеспечение при чрезвычайных ситуациях осуществляется:

- 1) в зоне бедствия;
- 2) в эпидемических очагах;
- 3) на путях эвакуации;
- 4) в местах размещения эвакуируемых.

91. В чрезвычайных ситуациях к особо опасным инфекциям относятся заболевания:

- 1) чума (легочная форма);
- 2) брюшной тиф;
- 3) холера;
- 4) сибирская язва;
- 5) бруцеллез;
- 6) мелиоидоз;
- 6) геморрагическая лихорадка.

92. Основные санитарно-гигиенические требования к эвакуации инфекционных больных из зоны чрезвычайной ситуации:

- 1) контроль за организацией питания, водоснабжения;
- 2) контроль за соблюдением санитарно-гигиенических правил снабжения питьевой водой, хранением пищевых продуктов;
- 3) контроль за санитарным состоянием мест пребывания эвакуируемых;
- 4) контроль за проведением санитарной обработки населения.

93. Очередность экстренной профилактики инфекционных заболеваний в зонах чрезвычайной ситуации:

- 1) формирования, участвующие в ликвидации вспышек инфекционных заболеваний;
- 2) в учреждениях, на предприятиях в очаге и продолжающих свою работу;
- 3) детские коллективы;
- 4) остальные категории населения.

94. Основными способами защиты населения являются:

- 1) оказание медицинской помощи;
- 2) вывод из очага катастрофы;
- 3) укрытие в защитных сооружениях;
- 4) прием медикаментов и эвакуация;

5) укрытие в защитных сооружениях, использование средств индивидуальной защиты, эвакуация и рассредоточение.

95. Частичная санитарная обработка проводится:

- 1) в очаге катастрофы не позднее 6-12 час. после воздействия;
- 2) эффективно специальными препаратами;
- 3) кожи, глаз, зева;
- 4) с помощью подручных средств;
- 5) хлорной известью.

96. Основные мероприятия, направленные на обеспечение радиационной безопасности населения на территории следа радиоактивного облака:

- 1) защита от внешнего гамма-облучения и радиоактивных веществ, дозиметрический контроль
- 2) укрытие в убежищах, полная санитарная обработка по выходе из них;
- 3) защита от внутреннего и внешнего облучения;
- 4) нахождение в зданиях;
- 5) укрытие в противорадиационных укрытиях.

97. Основные организационные мероприятия по ликвидации медико-санитарных последствий аварий на ядерном реакторе:

- 1) обеспечение средствами индивидуальной защиты, организация оказания первой медицинской помощи в очаге, эвакуация персонала и населения, организация лечения больных в ОЛБ;
- 2) проведение радиационной профилактики, ограничение поступления радионуклидов с пищей и водой, дезактивация (по показаниям), дозиметрический контроль, контроль за состоянием внешней среды, индивидуальная и коллективная защита персонала и населения, оказание медицинской помощи;
- 3) эвакуация персонала и населения, радиологический контроль, лечение пораженных, дезактивация;
- 4) дезактивация территории;
- 5) радиационная разведка.

98. Табельные медицинские средства индивидуальной защиты населения в ЧС:

- 1) ватно-марлевая повязка, изолирующий противогаз;
- 2) аптечка индивидуальная АИ-2, индивидуальный и противохимический пакеты ИПП-8, ИПП-10,
- 3) противогаз ГП-5, ГП-7, противохимический пакет ИПП-8, фильтрующая одежда;
- 4) противорадиационное укрытие, убежища, противогаз ГП-5;
- 5) средства защиты органов дыхания, средства защиты кожи.

99. Коллективные средства защиты включают:

- 1) больницы, станции переливания крови;
- 2) формирования ГО;
- 3) противогазы;
- 4) убежища, укрытия (противорадиационные, простейшие);
- 5) центры медицины катастроф.

100. Запас противогазов, йодистого калия больницей создается:

- 1) столько, сколько потребует МС ГО;
- 2) на весь персонал + 10% от численности коек;
- 3) выдается лишь при ЧС;

- 4) снабжается пораженное население;
- 5) снабжается работающая смена медицинского персонала.

**ПРИМЕР ЭКЗАМЕНАЦИОННОГО БИЛЕТА ДЛЯ ГИА ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ  
31.08.30 «ГЕНЕТИКА»**

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики  
Специальность **31.08.30 «Генетика»**

**ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1**

1. Геном человека: структурная и функциональная организация
2. Общая характеристика наследственных форм тугоухости
3. В опухолях некоторых типов встречаются хромосомные перестройки, приводящие к активации онкогенов. Некоторые из них могут быть мишенью для таргетных препаратов. Приведите примеры

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.