

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: 31.08.19 Педиатрия

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Нижний Новгород
2023

1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика». На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине «Медицинская генетика» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	Фонд тестовых заданий
2	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач
3	Собеседование	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины

3. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и видов оценочных средств

Код и формулировка компетенции	Этап формирования компетенции	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства
ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5	Текущий	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней. Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонифицированный расчет	Тестовые задания Ситуационные задачи Собеседование

		генетических рисков.	
ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5	Промежуточн ый	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней. Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	Тестовые задания

4. Содержание оценочных средств входного, текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тест, ситуационная задача, собеседование.

4.1. Тестовые задания для оценки компетенций: ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5

1. КТО ИЗНАЧАЛЬНО БЫЛ РУКОВОДИТЕЛЕМ ПРОЕКТА "ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА" (1988-2003) ОТ НАЦИОНАЛЬНЫХ ИНСТИТУТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ?

1. Джеймс Уотсон*
2. Крейг Вентер
3. Френсис Коллинз
4. Билл Клинтон

2. В ЧЁМ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ РАЗНИЦА МЕЖДУ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕХАНИЗМАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ?

1. в наличии полного сцепления генов
2. в наличие интерференции
3. в стабильности и воспроизводимости эффектов*
4. в наличие двойного кроссинговера

3. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПАСПОРТА

1. индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям*

2. любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок

3. совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени

4. совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток

4. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ?

1. Ангина
2. Ретинобластома
3. Сахарный диабет*
4. Синдром Дауна
5. Фенилкетонурия

5. КАКОЙ УЧЁНЫЙ В 1883 ГОДУ ВВЁЛ ТЕРМИН "ЕВГЕНИКА"?

1. Фрэнсис Гальтон*
2. В.М.Флоринский
3. Н.К.Кольцов
4. С.Н.Давиденков

6. КАКОЙ УЧЁНЫЙ ПРЕДЛОЖИЛ ТЕРМИН "ЭПИГЕНЕТИКА"?

1. Фредерик Сэнгер
2. Конрад Уоддингтон*
3. Лайнус Полинг
4. Хелен Краузе

7. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ПЕРЕДАЧИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ И РАСТЕНИЙ – ЭТО

1. РНК-интерференция
2. метилирование ДНК*
3. модификация гистонов
4. геномный импринтинг

8. СКОЛЬКО БЕЛОК-КОДИРУЮЩИХ ГЕНОВ СОДЕРЖИТ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА?

1. 50 000
2. 100 000
3. 21 000*
4. 39 000

9. УКАЖИТЕ БОЛЕЗНИ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА

1. синдром сухого глаза
2. синдром Прадера-Вилли*
3. кистозный фиброз
4. фенилкетонурия

10. УКАЖИТЕ ОСНОВНЫЕ ГИПОТЕЗЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА

1. теория струн
2. трофобластная защита*
3. гипотеза сплошной среды
4. гипотеза Миллера-Юри

11. НАЗОВИТЕ ОБЯЗАТЕЛЬНОЕ УСЛОВИЕ ПРИ ПРОЦЕДУРЕ ЗАБОРА МАТЕРИАЛА ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

1. Анализ сдаётся строго «натошак»
2. Материал забирается в одноразовые пробирки одноразовым инструментом*
3. Материал забирается в стерильные пробирки
4. Материалом для исследования может случить только кровь.

12. КАКОЙ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД БАЗИРУЕТСЯ НА ПРОЦЕССЕ, СХОДНЫМ С УДВОЕНИЕМ ДНК В КЛЕТКЕ

1. ПДРФ – анализ
2. ПЦР*
3. Гибридизация ДНК
4. Анализ мини- и микросателлитных фрагментов

13. КТО ПРЕДЛОЖИЛ МЕТОД ПЦР?

1. Эдвин Саузерн
2. Френсис Сенгер
3. Кэри Мюллис*
4. Джеймс Уотсон

14. НАЗОВИТЕ ЭТАП ПЦР, НА КОТОРОМ ПРОИСХОДИТ ПРИСОЕДИНЕНИЕ ПРАЙМЕРОВ В МОЛЕКУЛЕ ДНК

- 1.Отжиг праймеров*
- 2.Гибридизация
- 3.Денатурация
- 4.Элонгация

15. КАК НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС РАЗРУШЕНИЯ ВОДОРОДНЫХ СВЯЗЕЙ, СОЕДИНЯЮЩИХ ДВЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК В СПИРАЛЬ

1. Денатурация*
2. Гибридизация
3. Амплификация
4. Элонгация

16. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ К ПЕРВОМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

- 1.Метод нанопорового секвенирования
2. Метод химической деградации*
3. Метод пиросеквенирования
4. Метод дидезокситерминаторов*

17. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ КО ВТОРОМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

- 1.Метод секвенирования синтезом*
2. Метод нанопорового секвенирования
3. Метод пиросеквенирования*
4. Метод полупроводникового секвенирования*

18. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ К ТРЕТЬЕМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

- 1.Метод нанопорового секвенирования*
2. Метод секвенирования синтезом
3. Метод SMRT секвенирования*
4. Метод дидезокситерминаторов

19. В ЧЕМ ПРИНЦИПИАЛЬНОЕ ОТЛИЧИЕ ВТОРОГО ПОКОЛЕНИЯ МЕТОДОВ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТ ПЕРВОГО *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

1. Высокая производительность*
2. Высокая точность
3. Обязательное фрагментирование исследуемых молекул ДНК*
4. Обязательный этап амплификации*

20. НАЗОВИТЕ ВОЗМОЖНЫЕ ОТРАСЛИ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОД ДНК-АНАЛИЗА В МЕДИЦИНЕ *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

1. Онкогенетика
2. Судебная медицина
3. Пренатальная диагностика
4. Инфектология
5. Все перечисленные*

21. НАЗОВИТЕ ОСНОВНОЕ ПРЕИМУЩЕСТВО ОДНОМОЛЕКУЛЯРНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

1. Высокая точность
2. Высокая производительность
3. Позволяет секвенировать исходную молекулы ДНК/РНК без предварительной амплификации*

22. КАКОЙ МЕТОД БЫЛ РАЗРАБОТАН ЭДОМ САУЗЕРНОМ

1. Блоттинг-гибридизация*
2. ПЦР
3. ПДРФ
4. Секвенирование

23. НАЗОВИТЕ КАКОЙ МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК БЫЛ ИСПОЛЬЗОВАН В ПРОГРАММЕ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» ДЛЯ РАСШИФРОВКИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ЧЕЛОВЕЧЕСКОЙ ДНК

1. Метод нанопорового секвенирования
2. Метод секвенирования синтезом
3. Метод секвенирования по Сенгеру*
4. Метод химической деградации Максама-Гилберта

24. КАКОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ НЕ ПОДХОДИТ В КАЧЕСТВЕ ОБРАЗЦА ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

1. Амниотическая жидкость
2. Соскоб слизистой ротовой полости
3. Эритроциты крови*
4. Моча

25. КАКОЙ МЕТОД ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ДНК-ФИНГЕРПРИНТИНГА

1. ПДРФ
2. ПЦР*
3. Секвенирование
4. SSCP-анализ
5. Микроматричный анализ

26. КАКИЕ МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТСЯ К ДНК-ДИАГНОСТИКЕ *(возможно несколько вариантов правильных ответов)*

1. Кариотипирование
2. Микроматричный анализ*

3. ПЦР*
4. НИПТ*
5. Биохимический скрининг

27. КТО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ УЧЕНЫХ БЫЛ ДВАЖДЫ УДОСТОЕН НОБЕЛЕВСКОЙ ПРЕМИИ ЗА ОТКРЫТИЯ В ОБЛАСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ

1. Фридрих Мишер
2. Эдвин Саузерн
3. Кэри Мюллис
4. Френсис Сенгер*
5. Джеймс Уотсон

28. КАКОЙ МЕТОД ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИЗУЧАЕТ КОЛИЧЕСТВО ПОВТОРОВ В ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК?

1. Метод анализа мини- и микросателлитных повторов*
2. ПЦР
3. ПДРФ
4. Метод биочипов

29. КАКОЙ ПРОЦЕСС ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ МЕТОДА ДНК-ЧИПОВ

1. Амплификация нуклеиновых кислот
2. Специфическое узнавание и разрезание ДНК рестриктазами
3. Гибридизация исследуемой ДНК и ДНК-зонда*

30. ВОЗМОЖНО ЛИ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ РНК, СОДЕРЖАЩЕЙСЯ В ОБРАЗЦЕ В МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ

1. Да*
2. Нет

31. В ЧЕМ ЗАКЛЮЧАЮТСЯ ОСОБЕННОСТИ ЛЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ

1. долговременный контроль лечения*
2. симптоматическая терапия без долговременного контроля лечения
3. оказание паллиативной помощи
4. хирургическое лечение

32. ЛЕЧЕНИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

1. снижение нагрузки на пораженный метаболический путь*
2. стимуляция работы дефектного фермента
3. коррекция недостатка продукта блокированной реакции*
4. снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов*

33. ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НА УРОВНЕ МУТАНТНОГО БЕЛКА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

1. стимуляция работы дефектного фермента*
2. восстановление недостающего фермента*
3. диетотерапия
4. генотерапия

34. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ

1. диетотерапия*
2. восполнение недостающего продукта
3. ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока*
4. выведение токсичных метаболитов

35. СНИЖЕНИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ ТОКСИЧНОСТИ НАКАПЛИВАЕМЫХ ПРОДУКТОВ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ

1. выведение токсичных метаболитов*
2. диетотерапия
3. снижение токсичности накапливаемых метаболитов*
4. активация альтернативного метаболического пути*

36. ДИЕТОТЕРАПИЯ ВЫСОКОЭФФЕКТИВНА ПРИ

1. дефектах цикла мочевины
2. фенилкетонурии*
3. спинальной мышечной атрофии
4. лизосомальных болезнях накопления

37. КОРРЕКЦИЯ НЕДОСТАТКА ПРОДУКТА БЛОКИРОВАННОЙ РЕАКЦИИ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ

1. восполнение недостающего продукта*
2. активация альтернативного метаболического пути
3. увеличение поступления субстрата*
4. введение альтернативных субстратов*

38. ПЕРВИЧНАЯ ГИПЕРАММОНИЕМия ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ПРИ

1. врожденном дефиците/дефекте/отсутствии специфического фермента цикла мочевины*
2. наследственных болезнях обмена веществ
3. поражении печени
4. транзиторной гипергаммониемии новорожденных
5. белково-энергетической недостаточности

39. ВТОРИЧНАЯ ГИПЕРАММОНИЕМия ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ПРИ

1. врожденном дефиците/дефекте/отсутствии специфического фермента цикла мочевины
2. наследственных болезнях обмена веществ*
3. поражении печени*
4. транзиторной гипергаммониемии новорожденных*
5. белково-энергетической недостаточности*

40. СИНДРОМ ГИПЕРАММОНИЕМии ДИАГНОСТИРУЕТСЯ У ПАЦИЕНТОВ СТАРШЕ 1 МЕСЯЦА ЖИЗНИ ПРИ УРОВНЕ АММИАКА КРОВИ

1. выше 50 мкмоль/л*
2. выше 100 мкмоль/л
3. выше 120 мкмоль/л
4. выше 200 мкмоль/л

41. ЛЕЧЕНИЕ ОСТРОЙ ГИПЕРАММОНИЕМии ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

1. повышение уровня белка в питании

2. ограничение уровня белка в питании*
3. не предполагает изменения уровня белка в питании
4. достаточное высококалорийное питание*

42. СИНДРОМ ГИПЕРАММОНИЕМии КЛИНИЧЕСКИ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

1. синдром угнетения вплоть до комы*
2. судорожный синдром*
3. рвота*
4. нарушения дыхания*
5. боли в животе

43. НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕННА МУТАЦИЯМИ ГЕНА

1. GLDC, кодирующий белок P*
2. GCST, кодирующий белок T*
3. GCSH, кодирующий белок L
4. GCSH, кодирующий белок H*

44. НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ ИМЕЕТ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный*
3. X-сцепленный
4. митохондриальный

45. НБО, ПРИ КОТОРЫХ В ЛЕЧЕНИИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ КОФЕРМЕНТЫ

1. фенилкетонурия
2. дефицит биотинидазы*
3. метилмалоновая ацидемия*
4. гиперглицинемия
5. B-6 зависимые судороги*

46. МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ИМЕЕТ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный*
3. X-сцепленный
4. митохондриальный

47. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ

1. болезнь Гоше, II тип
2. болезнь Помпе*
3. мукополисахаридоз, III тип
4. болезнь Фабри*
5. гипофосфатазия*

48. ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПОКАЗАЛА ВЫСОКУЮ ЭФФЕКТИВНОСТЬ В ЛЕЧЕНИИ

1. мукополисахаридоз, I тип (болезнь Гурлер)*
2. мукополисахаридоз, II тип (болезнь Хантера)
3. мукополисахаридоз, III тип (синдром Сан-Филиппо)
4. мукополисахаридоз, VI тип (синдром Марото-Лами)

49. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА ЭТО

1. направление медицины, которое использует генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний*
2. направление медицины, которое использует доказательную медицину в терапии заболеваний
3. направление медицины, которое использует доказательную медицину и генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний

50. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА, ВЕКТОРЫ РАЗВИТИЯ

1. разделение традиционных нозологических форм на молекулярные подгруппы для дифференциального подхода к лечению*
2. терапия коморбидных состояний
3. контроль эффективности лечения заболеваний и снижения степени выраженности побочных эффектов этого лечения посредством терапевтического лекарственного мониторинга*
4. персонализация клеточных технологий*

51. ЖЕНЩИНА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT ОН ТАК ЖЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА?

1. Да, все дети будут здоровы
2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии*
3. 50% детей будут здоровы
4. 25% детей будут здоровы

52. ЖЕНЩИНА, КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВАЯ, СЕСТРА КОТОРОЙ СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT ОН ТАК ЖЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА?

1. Да, все дети будут здоровы
2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии
3. Да, все дети будут здоровы клинически, риск носительства будет определен после обследования женщины*
4. 25% детей будут здоровы

53. ЖЕНЩИНА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО ОН ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА?

1. Да, все дети будут здоровы
2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии
3. 50% детей будут здоровы клинически*
4. 25% детей будут здоровы клинически

54. ЖЕНЩИНА, КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВА, НО ЕЕ РОДНАЯ СЕСТРА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИИ ГЕНА GALT. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ, ЧТО ЖЕНЩИНА ТАКЖЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ

1. 0%
2. 25%

3. 50%*

4. 100%

55. УРОВЕНЬ ОБЩЕГО ХОЛЕСТЕРИНА У ПАЦИЕНТОВ С ГОМОЗИГОТНОЙ ФОРМОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ОБЫЧНО СОСТАВЛЯЕТ

1. 14-26 ммоль/л*

2. 4-5,6 ммоль/л

3. 7,5-26 ммоль/л

4. 7,5-14 ммоль/л

56. УРОВЕНЬ ОБЩЕГО ХОЛЕСТЕРИНА У ПАЦИЕНТОВ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ ФОРМОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ОБЫЧНО СОСТАВЛЯЕТ

1. 14-26 ммоль/л

2. 4-5,6 ммоль/л

3. 7,5-26 ммоль/л

4. 7,5-14 ммоль/л*

57. ФАКТОРЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

1. множественность мутаций гена*

2. действие факторов окружающей среды*

3. наличие хромосомной аномалии

4. УФО

58. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ МАРФАНА, ЕСЛИ 1-Й РЕБЁНОК ИМЕЕТ ЭТОТ СИНДРОМ, А РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО

1. 50%

2. около 0%*

3. 25%

4. 75%.

59. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ РАВНА

1. 50%

2. близка к нулю

3. 75%

4. 25%*

60. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ВАРИАНТЫ МУТАЦИИ МТ-ДНК ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

1. заболевания без мутации генома митохондрии

2. заболевания с крупными перестройками митохондриальных генов*

3. заболевания с мутациями митохондриального генома и генома ядра клетки*

4. заболевания с точечными мутациями митохондриальных генов*

61. НЕТРАДИЦИОННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ \МАТЕРИНСКОЕ\ ИМЕЕТ МЕСТО ПРИ ПАТОЛОГИИ

1. пероксисом*

2. лизосом*

3. митохондрий*

4. ядра

62. ПРИ МАТЕРИНСКОМ НАСЛЕДОВАНИИ МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ПАТОЛОГИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

1. через поколение
2. у дочерей*
3. верно все перечисленное
4. у сыновей*

63. МИТОХОНДРИАЛЬНУЮ ПАТОЛОГИЮ БОЛЬНЫЕ ОТЦЫ СВОИМ ДЕТЯМ

1. не передают
2. передают сыновьям
3. передают через поколение
4. передают дочерям*

64. ПРОФИЛАКТИКА ВОЗМОЖНОЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

1. проведении преимплантационной генетической диагностики*
2. использование донорских сперматозоидов
3. использование донорской яйцеклетки*
4. проведение пренатальной диагностики/исследование плодного материала*

65. К ГЕНЕТИЧЕСКИМ БОЛЕЗНЯМ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК ОТНОСЯТСЯ

1. ИБС
2. злокачественные новообразования*
3. сахарный диабет
4. психические заболевания

4.2. Ситуационные задачи для оценки компетенции ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5.

Ситуационная задача 1.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	У пациента с метилмалоновой аминокислотурией развивается метаболический криз. Чем обусловлена тяжесть состояния пациента в период метаболического криза? Опишите тактику ведения пациента с метилмалоновой аминокислотурией в период метаболического криза. Опишите тактику ведения пациента с метилмалоновой аминокислотурией после купирования метаболического криза.
В	1	Чем обусловлена тяжесть состояния пациента в период метаболического криза
Э	-	Тяжесть состояния пациента в период метаболического криза обусловлена синдромом гипераммониемии.
Р2	-	Причина тяжести состояния оценена верно.
Р1	-	Причина тяжести состояния оценена не полностью.
Р0	-	Причина тяжести состояния оценена неверно.
В	2	Тактика ведения пациента с метилмалоновой аминокислотурией в период метаболического криза:
Э	-	Достаточное высококалорийное питание, минимальное количество

		белка (0,25 мг/кг/сут) лучше в виде смеси незаменимых аминокислот, введение жидкости, электролитов (10% глюкоза, липиды 1г/кг/сут) в течение 24-72 часов с постепенным увеличением уровня белка в питании до 1 г/кг/сут Введение следующих соединений: Бензоат натрия 250 мг/кг, Фенилацетат натрия 250 мг/кг, Гидрохлорид аргинина 200-600 мг/кг. После введения разовых доз, в дальнейшем продолжать инфузию данными соединениями в соответствующих дозировках/сут. Если данные меры не помогают – начать перитонеальный диализ или гемодиализ!
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.
P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.
B	3	Тактика ведения пациента с метилмалоновой аминокислотурией после купирования метаболического криза:
Э	-	Ограничение белка в питании (не более 1-2 г/кг/сут) под контролем аммониемии. При нарушении цикла мочевины нормальный уровень аммиака в крови поддерживается хроническим введением бензоата (250-500 мг/кг/сут), фенилацетата (250-500 мг/кг\сут), аргинина (200-400 мг/кг/сут) или цитруллина (в случаях недостаточности орнитинтранскарбамилазы 200-400 мг/кг/сут). Рекомендовано добавлять к диете карнитин, поскольку бензоат и фенилацетат снижают его содержание в организме. Необходима профилактика любых состояний, усиливающих катаболические процессы
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.
P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.

Ситуационная задача 2.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	Оба аллеля гена, мутантных у пациента, производят белок в малом количестве, но имеют остаточную функцию.
B	1	Какие терапевтические стратегии вы будете рассматривать в такой ситуации?
Э	-	Стимуляцию активности фермента введением кофакторов.
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.
P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.

Ситуационная задача 3.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	У больного (А) и его двоюродного брата (Б) выявлена гомоцистинурия
В	1	Какие классы мутаций вероятно будут обнаружены у пациентов с гомоцистинурией, не чувствительных к введению больших доз (до 1000 мг/день) пиридоксина (витамина В6)?
Э	-	Мутация p.Gly307Ser
P2	-	Классы мутаций определены верно.
P1	-	Классы мутаций определены не полностью.
P0	-	Классы мутаций определены неверно.
В	2	Как вы можете объяснить, что один больной (А) хорошо поддается лечению, тогда как его двоюродный брат (Б) показал только частичное снижение гомоцистина плазмы на фоне приема такой же дозы витамина В6?
Э	-	Очевидно братья имеют один общий мутантный аллель. Тяжесть клинических проявлений и зависимость от пиридоксина в этих ситуациях определяются вторым мутантным аллелем.
P2	-	Объяснение дано верно.
P1	-	Объяснение дано не полностью.
P0	-	Объяснение дано неверно.

Ситуационная задача 4.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	Пациент имеет доминантную болезнь, вызванную мутацией, создающей преждевременный стоп-кодон. Иммуноблоттинг клеток подтверждает отсутствие мутантного белка. Пациент лечится гентамицином, облегчающим пропуск стоп-кодона, что приводит к синтезу полного белка, подтвержденного регулярными анализами иммуноблоттинга после лечения. Тем не менее функции белка обнаружить не удастся.
В	1	Каково наиболее вероятное объяснение этого разочаровывающего результата?
Э	-	У пациента имеют место мутации другого типа
P2	-	Объяснение дано верно.
P1	-	Объяснение дано не полностью.
P0	-	Объяснение дано неверно.

Ситуационная задача 5.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	В семье по данным неонатального скрининга выявлен больной с

		классической формой фенилкетонурии.
В	1	Какова тактика врача?
Э	-	Вызов на ретест, немедленное назначение диетотерапии, медико-генетическое исследование
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.
P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.

Ситуационная задача 6.

И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	Женщина страдает галактоземией, вышла замуж за здорового мужчину. Медико-генетическое исследование показало, что носителем гена GALT он так же не является.
В	1	Каков репродуктивный потенциал данной пары? Обоснуйте свое мнение.
Э	-	Галактоземия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Если женщина больна, значит, она гомозигота по этому гену (aa). Мужчина не имеет данного гена (AA). Значит, дети не будут больны (Aa)
P2	-	Объяснение дано верно.
P1	-	Объяснение дано не полностью.
P0	-	Объяснение дано неверно.
В	2	Дайте диетические рекомендации матери на период беременности в случае ее наступления.
Э	-	элиминационная диета, предусматривающая пожизненное исключение из рациона продуктов и лекарственных препаратов, содержащих галактозу и лактозу, с целью снижения образования токсичных метаболитов. Необходимо полностью исключить из рациона больного любой вид молока (в том числе женское, коровье, козье, детские молочные смеси и др.) и все молочные продукты, а также строго избегать употребления тех продуктов, куда они могут добавляться (хлеб, выпечка, сосиски, колбасы, карамель, сладости, маргарины и т.п). Запрещается также использование низколактозных молока и смесей. Ряд продуктов растительного происхождения содержит олигосахариды - галактозиды (раффинозу, стахиозу), животного происхождения - нуклеопротеины, которые могут быть потенциальными источниками галактозы. Обязательный прием поливитаминов, фолиевой кислоты, витамина Д.
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.

P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.
Ситуационная задача 7.		
И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	Женщина, страдающая феникетонурией, вышла замуж за здорового мужчину. Медико-генетическое исследование показало, что носителем гена ФКУ он так же не является.
В	1	Каков репродуктивный потенциал данной пары? Обоснуйте свое мнение.
Э	-	Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Если женщина больна, значит, она гомозигота по этому гену (aa). Мужчина не имеет данного гена (AA). Значит, дети не будут больны (Aa)
P2	-	Объяснение дано верно.
P1	-	Объяснение дано не полностью.
P0	-	Объяснение дано неверно.
В	2	Дайте диетические рекомендации матери на период беременности в случае ее наступления.
Э	-	Исключение продуктов содержащих большое и среднее количество фенилаланина. Потребление продуктов с низким содержанием фенилаланина (многие овощи и фрукты, рисовая мука, ржаная мука); Синтетическая смесь аминокислот (формула не содержащая фенилаланина). Источник белка- аминокислотная смесь (80% белка) Источник энергии- углеводы (55%): малобелковые продукты, овощи, фрукты - жиры (30%) насыщенные жирные кислоты (ок. 10%) - незаменимые ненасыщенные жирные кислоты – LCPUFA (4-8%) - рапсовое масло, соевое масло линолеиновая кислота (C18:2n-6) - 13г; α-линоленовая кислота (C18:3n-3) – 1,4г. Источник витаминов и минеральных веществ- аминокислотная смесь
P2	-	Тактика определена верно.
P1	-	Тактика определена не полностью. Часть лечебных мероприятий не названа или обозначена неверно.
P0	-	Тактика определена неверно. Лечебные мероприятия обозначены неверно.

4.3. Вопросы для собеседования для оценки компетенции ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5.

1. Современные молекулярно-генетические методы исследований (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР, секвенирование ДНК и проч.).
2. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных болезней.

3. Алгоритмы дифференциально-диагностического поиска при наследственных заболеваниях.
4. Персонализированный расчет генетических рисков.
5. Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования.

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.

5.1 Перечень тестовых заданий и иных материалов, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности: тестовые задания по разделам дисциплины.

5.1.1 Тестовые задания к зачёту по дисциплине «Медицинская генетика»:

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
1. КТО ИЗНАЧАЛЬНО БЫЛ РУКОВОДИТЕЛЕМ ПРОЕКТА "ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА" (1988-2003) ОТ НАЦИОНАЛЬНЫХ ИНСТИТУТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ? 1. Джеймс Уотсон* 2. Крейг Вентер 3. Френсис Коллинз 4. Билл Клинтон 2. В ЧЁМ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ РАЗНИЦА МЕЖДУ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕХАНИЗМАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ? 1. в наличии полного сцепления генов 2. в наличие интерференции 3. в стабильности и воспроизводимости эффектов* 4. в наличие двойного кроссинговера 3. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПАСПОРТА 1. индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям* 2. любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок 3. совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени 4. совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток 4. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ? 1. Ангина 2. Ретинобластома 3. Сахарный диабет* 4. Синдром Дауна 5. Фенилкетонурия	ОПК-4, ОПК-5, ПК-4, ПК-5

5. КАКОЙ УЧЁНЫЙ В 1883 ГОДУ ВВЁЛ ТЕРМИН "ЕВГЕНИКА"?

1. Фрэнсис Гальтон*
2. В.М.Флоринский
3. Н.К.Кольцов
4. С.Н.Давиденков

6. КАКОЙ УЧЁНЫЙ ПРЕДЛОЖИЛ ТЕРМИН "ЭПИГЕНЕТИКА"?

1. Фредерик Сэнгер
2. Конрад Уоддингтон*
3. Лайнус Полинг
4. Хелен Краузе

7. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ПЕРЕДАЧИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ И РАСТЕНИЙ – ЭТО

1. РНК-интерференция
2. метилирование ДНК*
3. модификация гистонов
4. геномный импринтинг

8. СКОЛЬКО БЕЛОК-КОДИРУЮЩИХ ГЕНОВ СОДЕРЖИТ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА?

1. 50 000
2. 100 000
3. 21 000*
4. 39 000

9. УКАЖИТЕ БОЛЕЗНИ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА

1. синдром сухого глаза
2. синдром Прадера-Вилли*
3. кистозный фиброз
4. фенилкетонурия

10. УКАЖИТЕ ОСНОВНЫЕ ГИПОТЕЗЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА

1. теория струн
2. трофобластная защита*
3. гипотеза сплошной среды
4. гипотеза Миллера-Юри

11. НАЗОВИТЕ ОБЯЗАТЕЛЬНОЕ УСЛОВИЕ ПРИ ПРОЦЕДУРЕ ЗАБОРА МАТЕРИАЛА ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

1. Анализ сдаётся строго «натошак»
2. Материал забирается в одноразовые пробирки одноразовым инструментом*
3. Материал забирается в стерильные пробирки
4. Материалом для исследования может случить только кровь.

12. КАКОЙ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

БАЗИРУЕТСЯ НА ПРОЦЕССЕ, СХОДНЫМ С УДВОЕНИЕМ ДНК В КЛЕТКЕ

1. ПДРФ – анализ
2. ПЦР*
3. Гибридизация ДНК
4. Анализ мини- и микросателлитных фрагментов

13. КТО ПРЕДЛОЖИЛ МЕТОД ПЦР?

1. Эдвин Саузерн
2. Френсис Сенгер
3. Кэри Мюллис*
4. Джеймс Уотсон

14. НАЗОВИТЕ ЭТАП ПЦР, НА КОТОРОМ ПРОИСХОДИТ ПРИСОЕДИНЕНИЕ ПРАЙМЕРОВ В МОЛЕКУЛЕ ДНК

1. Отжиг праймеров*
2. Гибридизация
3. Денатурация
4. Элонгация

15. КАК НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС РАЗРУШЕНИЯ ВОДОРОДНЫХ СВЯЗЕЙ, СОЕДИНЯЮЩИХ ДВЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК В СПИРАЛЬ

1. Денатурация*
2. Гибридизация
3. Амплификация
4. Элонгация

16. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ К ПЕРВОМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ (возможно несколько вариантов правильных ответов)

1. Метод нанопорового секвенирования
2. Метод химической дегградации*
3. Метод пиросеквенирования
4. Метод дидезокситерминаторов*

17. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ КО ВТОРОМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ (возможно несколько вариантов правильных ответов)

1. Метод секвенирования синтезом*
2. Метод нанопорового секвенирования
3. Метод пиросеквенирования*
4. Метод полупроводникового секвенирования*

18. КАКИЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТНОСЯТСЯ К ТРЕТЬЕМУ ПОКОЛЕНИЮ МЕТОДОВ (возможно несколько вариантов правильных ответов)

1. Метод нанопорового сексенирования*
2. Метод секвенирования синтезом
3. Метод SMRT секвенирования*
4. Метод дидезокситерминаторов

19. В ЧЕМ ПРИНЦИПИАЛЬНОЕ ОТЛИЧИЕ ВТОРОГО ПОКОЛЕНИЯ МЕТОДОВ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ОТ ПЕРВОГО <i>(возможно несколько вариантов правильных ответов)</i> 1. Высокая производительность* 2. Высокая точность 3. Обязательное фрагментирование исследуемых молекул ДНК* 4. Обязательный этап амплификации* 20. НАЗОВИТЕ ВОЗМОЖНЫЕ ОТРАСЛИ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОД ДНК-АНАЛИЗА В МЕДИЦИНЕ <i>(возможно несколько вариантов правильных ответов)</i> 1. Онкогенетика 2. Судебная медицина 3. Пренатальная диагностика 4. Инфектология 5. Все перечисленные* 21. НАЗОВИТЕ ОСНОВНОЕ ПРЕИМУЩЕСТВО ОДНОМОЛЕКУЛЯРНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ 1. Высокая точность 2. Высокая производительность 3. Позволяет секвенировать исходную молекулы ДНК/РНК без предварительной амплификации* 22. КАКОЙ МЕТОД БЫЛ РАЗРАБОТАН ЭДОМ САУЗЕРНОМ 1. Блоттинг-гибридизация* 2. ПЦР 3. ПДРФ 4. Секвенирование 23. НАЗОВИТЕ КАКОЙ МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК БЫЛ ИСПОЛЬЗОВАН В ПРОГРАММЕ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» ДЛЯ РАСШИФРОВКИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ЧЕЛОВЕЧЕСКОЙ ДНК 1. Метод нанопорового секвенирования 2. Метод секвенирования синтезом 3. Метод секвенирования по Сенгеру* 4. Метод химической дегградации Максама-Гилберта 24. КАКОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ НЕ ПОДХОДИТ В КАЧЕСТВЕ ОБРАЗЦА ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ 1. Амниотическая жидкость 2. Соскоб слизистой ротовой полости 3. Эритроциты крови* 4. Моча 25. КАКОЙ МЕТОД ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ДНК-ФИНГЕРПРИНТИНГА 1. ПДРФ	
---	--

2. ПЦР*
3. Секвенирование
4. SSCP-анализ
5. Микроматричный анализ

26. КАКИЕ МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТСЯ К ДНК-ДИАГНОСТИКЕ (возможно несколько вариантов правильных ответов)

1. Кариотипирование
2. Микроматричный анализ*
3. ПЦР*
4. НИПТ*
5. Биохимический скрининг

27. КТО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ УЧЕНЫХ БЫЛ ДВАЖДЫ УДОСТОЕН НОБЕЛЕВСКОЙ ПРЕМИИ ЗА ОТКРЫТИЯ В ОБЛАСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ

1. Фридрих Мишер
2. Эдвин Саузерн
3. Кэри Мюллис
4. Френсис Сенгер*
5. Джеймс Уотсон

28. КАКОЙ МЕТОД ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИЗУЧАЕТ КОЛИЧЕСТВО ПОВТОРОВ В ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК?

1. Метод анализа мини- и микросателлитных повторов*
2. ПЦР
3. ПДРФ
4. Метод биочипов

29. КАКОЙ ПРОЦЕСС ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ МЕТОДА ДНК-ЧИПОВ

1. Амплификация нуклеиновых кислот
2. Специфическое узнавание и разрезание ДНК рестриктазами
3. Гибридизация исследуемой ДНК и ДНК-зонда*

30. ВОЗМОЖНО ЛИ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ РНК, СОДЕРЖАЩЕЙСЯ В ОБРАЗЦЕ В МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ

1. Да*
2. Нет

31. В ЧЕМ ЗАКЛЮЧАЮТСЯ ОСОБЕННОСТИ ЛЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ

1. долговременный контроль лечения*
2. симптоматическая терапия без долговременного контроля лечения
3. оказание паллиативной помощи
4. хирургическое лечение

32. ЛЕЧЕНИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

1. снижение нагрузки на пораженный метаболический путь* 2. стимуляция работы дефектного фермента 3. коррекция недостатка продукта блокированной реакции* 4. снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов* 33. ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НА УРОВНЕ МУТАНТНОГО БЕЛКА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ 1. стимуляция работы дефектного фермента* 2. восстановление недостающего фермента* 3. диетотерапия 4. генотерапия 34. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ 1. диетотерапия* 2. восполнение недостающего продукта 3. ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока* 4. выведение токсичных метаболитов 35. СНИЖЕНИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ ТОКСИЧНОСТИ НАКАПЛИВАЕМЫХ ПРОДУКТОВ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ 1. выведение токсичных метаболитов* 2. диетотерапия 3. снижение токсичности накапливаемых метаболитов* 4. активация альтернативного метаболического пути* 36. ДИЕТОТЕРАПИЯ ВЫСОКОЭФФЕКТИВНА ПРИ 1. дефектах цикла мочевины 2. фенилкетонурии* 3. спинальной мышечной атрофии 4. лизосомальных болезнях накопления 37. КОРРЕКЦИЯ НЕДОСТАТКА ПРОДУКТА БЛОКИРОВАННОЙ РЕАКЦИИ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ 1. восполнение недостающего продукта* 2. активация альтернативного метаболического пути 3. увеличение поступления субстрата* 4. введение альтернативных субстратов* 38. ПЕРВИЧНАЯ ГИПЕРАММОНИЕМия ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ПРИ 1. врожденном дефиците/дефекте/отсутствии специфического фермента цикла мочевины* 2. наследственных болезнях обмена веществ 3. поражении печени 4. транзиторной гипераммониемии новорожденных 5. белково-энергетической недостаточности	
--	--

39. ВТОРИЧНАЯ ГИПЕРАММОНИЕМия
ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ПРИ

1. врожденном дефиците/дефекте/отсутствии специфического фермента цикла мочевины
2. наследственных болезнях обмена веществ*
3. поражении печени*
4. транзиторной гипераммониемии новорожденных*
5. белково-энергетической недостаточности*

40. СИНДРОМ ГИПЕРАММОНИЕМии
ДИАГНОСТИРУЕТСЯ у ПАЦИЕНТОВ СТАРШЕ 1 МЕСЯЦА
ЖИЗНИ ПРИ УРОВНЕ АММИАКА КРОВИ

1. свыше 50 мкмоль/л*
2. свыше 100 мкмоль/л
3. свыше 120 мкмоль/л
4. свыше 200 мкмоль/л

41. ЛЕЧЕНИЕ ОСТРОЙ ГИПЕРАММОНИЕМии ВКЛЮЧАЕТ
В СЕБЯ

1. повышение уровня белка в питании
2. ограничение уровня белка в питании*
3. не предполагает изменения уровня белка в питании
4. достаточное высококалорийное питание*

42. СИНДРОМ ГИПЕРАММОНИЕМии КЛИНИЧЕСКИ
ПРОЯВЛЯЕТСЯ

1. синдром угнетения вплоть до комы*
2. судорожный синдром*
3. рвота*
4. нарушения дыхания*
5. боли в животе

43. НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМия
ОБУСЛОВЛЕННА МУТАЦИЯМИ ГЕНА

1. GLDC, кодирующий белок P*
2. GCST, кодирующий белок T*
3. GCSH, кодирующий белок L
4. GCSH, кодирующий белок H*

44. НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМия ИМЕЕТ ТИП
НАСЛЕДОВАНИЯ

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный*
3. X-сцепленный
4. митохондриальный

45. НБО, ПРИ КОТОРЫХ В ЛЕЧЕНИИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ
КОФЕРМЕНТЫ

1. фенилкетонурия
2. дефицит биотинидазы*
3. метилмалоновая ацидемия*

4. гиперглицинемия
5. В-6 зависимые судороги*

46. МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ИМЕЕТ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный*
3. Х-сцепленный
4. митохондриальный

47. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ

1. болезнь Гоше, II тип
2. болезнь Помпе*
3. мукополисахаридоз, III тип
4. болезнь Фабри*
5. гипофосфатазия*

48. ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПОКАЗАЛА ВЫСОКУЮ ЭФФЕКТИВНОСТЬ В ЛЕЧЕНИИ

1. мукополисахаридоз, I тип (болезнь Гурлер)*
2. мукополисахаридоз, II тип (болезнь Хантера)
3. мукополисахаридоз, III тип (синдром Сан-Филиппо)
4. мукополисахаридоз, VI тип (синдром Марото-Лами)

49. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА ЭТО

1. направление медицины, которое использует генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний*
2. направление медицины, которое использует доказательную медицину в терапии заболеваний
3. направление медицины, которое использует доказательную медицину и генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний

50. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА, ВЕКТОРЫ РАЗВИТИЯ

1. разделение традиционных нозологических форм на молекулярные подгруппы для дифференциального подхода к лечению*
2. терапия коморбидных состояний
3. контроль эффективности лечения заболеваний и снижения степени выраженности побочных эффектов этого лечения посредством терапевтического лекарственного мониторинга*
4. персонализация клеточных технологий*

52. ЖЕНЩИНА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT ОН ТАК ЖЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА?

1. Да, все дети будут здоровы 2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии* 3. 50% детей будут здоровы 4. 25% детей будут здоровы 52. ЖЕНЩИНА, КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВАЯ, СЕСТРА КОТОРОЙ СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT ОН ТАК ЖЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА? 1. Да, все дети будут здоровы 2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии 3. Да, все дети будут здоровы клинически, риск носительства будет определен после обследования женщины* 4. 25% детей будут здоровы 53. ЖЕНЩИНА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА ЗДОРОВОГО МУЖЧИНУ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАЛО, ЧТО ОН ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ ГЕНА GALT. ВОЗМОЖНО ЛИ РОЖДЕНИЕ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА? 1. Да, все дети будут здоровы 2. Да, все дети будут здоровы клинически, но носители галактоземии 3. 50% детей будут здоровы клинически* 4. 25% детей будут здоровы клинически 55. ЖЕНЩИНА, КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВА, НО ЕЕ РОДНАЯ СЕСТРА СТРАДАЕТ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИИ ГЕНА GALT. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ, ЧТО ЖЕНЩИНА ТАКЖЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ 1. 0% 2. 25% 3. 50%* 4. 100% 55. УРОВЕНЬ ОБЩЕГО ХОЛЕСТЕРИНА У ПАЦИЕНТОВ С ГОМОЗИГОТНОЙ ФОРМОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ОБЫЧНО СОСТАВЛЯЕТ 1. 14-26 ммоль/л* 2. 4-5,6 ммоль/л 3. 7,5-26 ммоль/л 4. 7,5-14 ммоль/л 56. УРОВЕНЬ ОБЩЕГО ХОЛЕСТЕРИНА У ПАЦИЕНТОВ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ ФОРМОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ОБЫЧНО СОСТАВЛЯЕТ 1. 14-26 ммоль/л 2. 4-5,6 ммоль/л	
--	--

3. 7,5-26 ммоль/л
4. 7,5-14 ммоль/л*

57. ФАКТОРЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

4. множественность мутаций гена*
5. действие факторов окружающей среды*
6. наличие хромосомной аномалии
4. УФО

58. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ МАРФАНА, ЕСЛИ 1-Й РЕБЁНОК ИМЕЕТ ЭТОТ СИНДРОМ, А РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО

5. 50%
6. около 0%*
7. 25%
8. 75%.

59. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ РАВНА

4. 50%
5. близка к нулю
6. 75%
4. 25%*

60. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ВАРИАНТЫ МУТАЦИИ МТ-ДНК ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

4. заболевания без мутации генома митохондрии
5. заболевания с крупными перестройками митохондриальных генов*
6. заболевания с мутациями митохондриального генома и генома ядра клетки*
4. заболевания с точечными мутациями митохондриальных генов*

61. НЕТРАДИЦИОННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ \МАТЕРИНСКОЕ\ ИМЕЕТ МЕСТО ПРИ ПАТОЛОГИИ

4. пероксисом*
5. лизосом*
6. митохондрий*
4. ядра

62. ПРИ МАТЕРИНСКОМ НАСЛЕДОВАНИИ МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ПАТОЛОГИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

5. через поколение
6. у дочерей*
7. верно все перечисленное
8. у сыновей*

63. МИТОХОНДРИАЛЬНУЮ ПАТОЛОГИЮ БОЛЬНЫЕ ОТЦЫ СВОИМ ДЕТЯМ

5. не передают 6. передают сыновьям 7. передают через поколение 8. передают дочерям* 64. ПРОФИЛАКТИКА ВОЗМОЖНОЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В 4. проведении преимплантационной генетической диагностики* 5. использование донорских сперматозоидов 6. использование донорской яйцеклетки* 4. проведение пренатальной диагностики/исследование плодного материала* 65. К ГЕНЕТИЧЕСКИМ БОЛЕЗНЯМ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК ОТНОСЯТСЯ 4. ИБС 5. злокачественные новообразования* 6. сахарный диабет 4. психические заболевания	
---	--

Для тестирования

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»

Разработчики:

Халецкая Ольга Владимировна, зав. кафедрой госпитальной педиатрии, д.м.н., профессор

Туш Елена Валерьевна, доцент кафедры госпитальной педиатрии, к.м.н., доцент

Дата «_____» _____ 2023г.