

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека»  
(ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ)

«Утверждаю»  
Вр.и.о. директора, доктор медицинских наук  
Рычкова Л.В.  
« 30 »  2015 г.  
М.п. 

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«ГЕНЕТИКА»

**Программа:** основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре

**Специальность:** 31.08.01 Акушерство и гинекология  
31.08.19 Педиатрия

**Индекс дисциплины:** Б.1.Б.8

**РАЗРАБОТЧИК:**

Руководитель лаборатории персонализированной медицины,  
д.м.н. Баирова Т.А.



Рабочая программа одобрена Ученым советом ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ  
Протокол № 11 от « 23 » октября 2014 г.

И.о. ученого секретаря Ученого совета  
ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ, к.б.н.

 Н.В. Семёнова

## СОДЕРЖАНИЕ

Пояснительная записка	3
Компетенции	3
Рабочая программа дисциплины «Генетика»	4
Лекции	4
Семинары	5
Самостоятельная работа	5
Фонд оценочных средств	5
Рекомендуемая литература	16
Электронно-информационные ресурсы	17

### Пояснительная записка

#### Цель изучения дисциплины:

получение более глубоких научных знаний о диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике наиболее распространённых наследственных заболеваний.

#### Задачи изучения дисциплины:

- развить знания по клинической характеристике наследственных болезней;
- развить на современном уровне знания по молекулярным и цитологическим основам наследственности;
- развить знания по диагностике хромосомных болезней, болезней с наследственным предрасположением;
- научить биохимическим методам диагностики хромосомных болезней;
- научить молекулярно-генетическим методам диагностики наследственных болезней;
- развить умение интерпретировать результаты пренатальной диагностики;
- развить навык оказания высококвалифицированной консультативной медико-генетической помощи;
- развить навык проведения мониторинга врождённых аномалий развития;
- развить знания по проведению комплекса профилактических мероприятий социальных и трудовых реабилитационных мероприятий больным с наследственной патологией;
- развить умение реализации профилактических мероприятий по снижению уровня заболеваемости наиболее распространённых наследственных заболеваний и предупреждению их осложнений.

### Компетенции

УК-1, ПК-5

#### Требования к уровню подготовки ординатора, успешно освоившего дисциплину «Генетика»:

##### Должен знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения;
- природу наследственных заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма и генетической гетерогенности сходных состояний.

**Должен уметь:**

- провести медико-генетическое консультирование и установить диагноз;
- определить спектр диагностического обследования;
- знать диагностические возможности молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней;
- знать биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- знать цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;
- знать фенотипические признаки наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний;
- уметь анализировать мониторинг ВПР;
- знать популяционную частоту наследственных болезней;
- знать уровни профилактики наследственных заболеваний.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
«ГЕНЕТИКА»**

**Срок обучения – 36 учебных часов**

**Трудоемкость – 1 зачетная единица**

Лекции	Практические занятия и семинары	Самостоятельная работа
2	22	12

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), тем, элементов и т.д.	компетенции
<b>Б.1.Б.8</b>	<b>Генетика</b>	
Б.1.Б.8.1	Организация медико-генетической службы населению РФ	УК-1
Б.1.Б.8.2	Становление генетики как науки, молекулярные и цитологические основы наследственности, гены, методы генетики человека	УК-1
Б.1.Б.8.3	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней.	УК-1, ПК-5
Б.1.Б.8.4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	УК-1, ПК-5
Б.1.Б.8.5	Периконцепционная профилактика	УК-1
Б.1.Б.8.6	Пренатальная диагностика	УК-1, ПК-5
Б.1.Б.8.7	Неонатальный скрининг	УК-1, ПК-5

**Лекции**

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), тем, элементов и т.д.	час
Б.1.Б.8.1	Организация медико-генетической службы населению РФ	2
Всего		2

## Семинары

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), тем, элементов и т.д.	час
Б.1.Б.8.2	Становление генетики как науки, молекулярные и цитологические основы наследственности, гены, методы генетики человека	2
Б.1.Б.8.3	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней.	4
Б.1.Б.8.4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	4
Б.1.Б.8.5	Периконцепционная профилактика	4
Б.1.Б.8.6	Пренатальная диагностика	4
Б.1.Б.8.7	Неонатальный скрининг	4
Всего		22

## Самостоятельная работа

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), тем, элементов и т.д.	час
Б.1.Б.8.1-7	Изучение литературы к теме: «Генетика»	12
Всего		12

## Фонд оценочных средств

### Тестовые задания (правильные ответы выделены цветом)

1. УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ:

- 1) болезни Дауна
- 2) синдроме Эдвардса
- 3) синдроме Патау
- 4) муковисцидозе
- 5) врожденных пороках развития

2. ФЕРМЕНТ, РАСПОЗНАЮЩИЙ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ НУКЛЕОТИДОВ В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ МОЛЕКУЛ ДНК, НОСИТ НАЗВАНИЕ:

- 1) ревертаза
- 2) рестриктаза
- 3) РНК-полимераза
- 4) гомогентиназа

3. СВЕТЛЫЕ ПОЛОСЫ НА ХРОМОСОМАХ ПРИ ИХ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ ЭТО:

- 1) гетерохроматин
- 2) эухроматин
- 3) ошибка окраски
- 4) хиазмы

4. ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОГУТ ИСПОЛЬЗОВАТЬСЯ ОЛИГОНУКЛЕОТИДНЫЕ ЗОНДЫ, КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ:

- 1) последовательности нормального гена или его фрагмента
- 2) последовательности мутантного гена или его фрагмента
- 3) последовательностям, сцепленным с мутантным геном
- 4) все перечисленное верно
- 5) все перечисленное неверно

5. КАКОЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ:

- 1) клинический
- 2) дерматоглифика
- 3) цитогенетический
- 4) клинико-генеалогический
- 5) специфическая биохимическая диагностика

6. К СОВРЕМЕННЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) исследование полового хроматина
- 2) прометафазный анализ хромосом
- 3) молекулярно-цитогенетический метод
- 4) метод рутинной окраски

7. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОДЛЕЖАТ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ:

- 1) врожденный гипотиреоз
- 2) маннозидоз
- 3) синдром Марфана
- 4) множественная эндокринная неоплазия

8. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОДДАЮТСЯ КОРРЕКЦИИ СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ:

- 1) нейрофиброматоз
- 2) фенилкетонурия
- 3) муковисцидоз
- 4) галактоземия
- 5) умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

9. КАКОЙ МЕТОД ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НЕБОЛЬШИХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК:

- 1) простой (рутинный)
- 2) дифференциальный
- 3) флюоресцентный

10. УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА:

- 1) составление родословных с последующим обследованием пробанда
- 2) составление родословных
- 3) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения
- 4) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

11. ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТСЯ:

- 1) клетки костного мозга
- 2) клетки печени
- 3) лимфоциты периферической крови
- 4) биоптат семенника

12. ПОЛОЖЕНИЯМИ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИМИ Х-СЦЕПЛЕННЫЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, ЯВЛЯЮТСЯ:

- 1) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
- 2) заболевание передаётся от родителей к детям в каждом поколении
- 3) заболевание наследуется вертикально
- 4) сыновья женщин-носительниц будут больны с вероятностью 50%

13. ИСПОЛЬЗУЯ МЕТОДИКУ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА, МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ:

- 1) синдром Дауна
- 2) трисомию-X
- 3) синдром Шерешевского-Тернера
- 4) синдром Патау и Эдвардса

14. В СЛУЧАЕ РОЖДЕНИЯ МАЛЬЧИКА С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ ВЕРОЯТНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) Х-сцепленный доминантный
- 4) Х - сцепленный рецессивный
- 5) Y-сцепленный

15. С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ:

- 1) сахарный диабет
- 2) гемофилию
- 3) синдром «кошачьего крика»
- 4) синдром Клайнфельтера
- 5) фенилкетонурию

16. ОСНОВНЫМИ УСЛОВИЯМИ ВВЕДЕНИЯ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ:

- 1) высокая частота заболевания в популяции
- 2) наличие лабораторного метода, адекватного для массового просеивания
- 3) высокая степень инвалидизации при отсутствии раннего выявления заболевания
- 4) наличие метода лечения заболевания
- 5) возможность пренатальной диагностики

17. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) введение в организм витамина В6
- 2) энзимотерапия
- 3) диета с ограничением фенилаланина
- 4) безуглеводная диета

18. ПОЛОЖЕНИЯМИ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИМИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, ЯВЛЯЮТСЯ:

- 1) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
- 2) сын никогда не наследует заболевание от отца
- 3) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
- 4) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

19. ЧТО ХАРАКТЕРНО ДЛЯ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

- 1) признак передается из поколения в поколение по мужской линии
- 2) признак никогда не передается от отца к сыну
- 3) женщины болеют чаще мужчин
- 4) мужчины болеют чаще женщин

20. О ЧЕМ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ БЛИЗКАЯ К 100% КОНКОРДАНТНОСТЬ У МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ И НИЗКАЯ КОНКОРДАНТНОСТЬ У ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ:

- 1) о наследственной природе признака
- 2) о ненаследственной природе признака

21. СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ – ЭТО:

- 1) обследование всех новорожденных
- 2) обследование всех людей, населяющих данный регион
- 3) обследование групп риска по данному заболеванию

22. ВВЕДЕНИЕ МАССОВОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ДЛЯ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ:

- 1) врожденного гипотиреоза
- 2) фенилкетонурии
- 3) муковисцидоза
- 4) галактоземии
- 5) мукополисахаридоза

23. В ОСНОВУ СОВРЕМЕННОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ХРОМОСОМ ПОЛОЖЕНЫ:

- 1) интенсивность окрашивания
- 2) характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске
- 3) размер и расположение центромеры
- 3) длина плеч хромосом

24. СООТНОШЕНИЕ РАЗНОПОЛЫХ ПАР СРЕДИ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ:



- 1) 0%
- 2) 25%
- 3) 50%
- 4) 75%
- 5) 100%

25. ПРИЧИНОЙ ПОЯВЛЕНИЯ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) нарушение митоза
- 2) овуляция нескольких яйцеклеток
- 3) разделение зиготы на две закладки
- 4) нарушение овуляции
- 5) ни один ответ не верен

26. ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) увеличение доли гетерозигот
- 2) увеличение доли доминантных гомозигот
- 3) увеличение доли рецессивных гомозигот
- 4) все перечисленное верно
- 5) ничего из перечисленного

(Особый интерес для популяционной генетики представляют изоляты — группы населения, в которых по каким-либо причинам (географическим, экономическим, социальным, религиозным и др.) браки заключаются чаще между членами группы. Это приводит к повышению частоты кровного родства вступающих в брак, а значит, и вероятности того, что рецессивные гены перейдут в гомозиготное состояние и проявятся, что особенно заметно при малочисленности изолята).

27. ВЫБЕРИТЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, КОТОРЫЕ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ:

- 1) синдром алкогольного плода
- 2) синдром «кошачьего крика»
- 3) гемофилия
- 4) синдром Дауна
- 5) синдром Патау

28. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОДЛЕЖАТ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ:

- 1) мукополисахаридозы
- +2) фенилкетонурия
- 3) синдром Марфана
- 4) синдром Эдвардса
- +5) адреногенитальный синдром

29. ДИАГНОЗ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ПОДТВЕРЖДАЕТ:

- 1) цитогенетическое исследование
- 2) исследование белкового спектра плазмы крови
- 3) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- 4) наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

30. ОБЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ДЛЯ ВСЕХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) повышение уровня фенилаланина в крови и в суточной моче
- 2) повышение уровня тирозина в крови
- 3) снижение активности дегидрофолатредукта

31. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) высокий рост
- 2) гипогенитализм
- 3) врожденный порок сердца
- 4) бесплодие
- 5) множественные врожденные пороки развития

32. К МЕТОДАМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) клинико-генеалогический
- 2) цитохимический
- 3) ДНК-диагностика
- 4) электрофизиологический
- 5) цитогенетический

33. МАССОВЫЙ БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ ПРЕДПОЛАГАЕТ:

- 1) обследование детей из учреждений для слабовидящих
- 2) исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов)
- 3) обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии
- 4) обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегие

34. ПРИЧИНОЙ ПОЯВЛЕНИЯ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) нарушение митоза
- 2) овуляция нескольких яйцеклеток
- 3) разделение зиготы на две закладки
- 4) нарушение овуляции
- 5) ни один ответ не верен

35. ЗАМЕНУ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ В ЦЕПИ ДНК НА ДРУГИЕ ОТНОСЯТ К:

- 1) хромосомным мутациям

- 2) геномным мутациям
  - 3) генным мутациям
36. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ РЕШАЮЩИМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ:
- 1) моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом
  - 2) синдромов с врождёнными пороками развития
  - 3) хромосомной патологии
  - 4) мультифакториальных болезней
37. ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ:
- 1) кровь
  - 2) сыворотку
  - 3) ворсинки хориона
  - 4) амниотическую жидкость
  - 5) клетки амниотической жидкости
  - 6) биоптаты кожи, мышц, печени
38. ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ПОКАЗАНО У:
- 1) ребенка с множественными пороками развития
  - 2) женщины с привычными выкидышами
  - 3) ребенка с изолированной расщелиной губы и неба
39. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ - ЭТО СУММА МУТАЦИЙ:
- 1) доминантных
  - 2) нейтральных
  - 3) рецессивных в гетерозиготном состоянии
  - 4) всех вредных
  - 5) соматических
40. ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ВЫЯВЛЯЕТСЯ:
- 1) гипотирозинемия
  - 2) гипофенилаланинемия
  - 3) гипоцерулоплазминемия
  - 4) гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия
41. ГЛАВНЫЙ ФЕРМЕНТ, УЧАСТВУЮЩИЙ В РЕПЛИКАЦИИ:
- 1) РНК-полимераза
  - 2) ревертаза
  - 3) рестриктаза
  - 4) ДНК-полимераза
42. ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР - ЭТО:
- 1) фенотип
  - 2) генотип
  - 3) кариотип
  - 4) рекомбинант
43. СПЛАЙСИНГ - ЭТО ПРОЦЕСС:
- 1) удаления экзонов
  - 2) построения пре-М-РНК
  - 3) удаления интронов
  - 4) рекомбинации

44. ИЗБИРАТЕЛЬНОЕ УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА КОПИЙ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ НОСИТ НАЗВАНИЕ:

- 1) полиплоидия
- 2) амплификация
- 3) кроссинговер
- 4) стигматизация

45. НУКЛЕОТИДНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, УДАЛЯЕМЫЕ ПРИ ПРОЦЕССИНГЕ:

- 1) КЭП-сайт
- 2) экзоны
- 3) интроны
- 4) РНК-полимераза
- 5) мутоны

46. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПРИ ДЕЙСТВИИ ТЕРАТОГЕНА ВОЗНИКАЮТ В ПЕРИОД:

- 1) 1-2 недель
- 2) 3-4 недель
- 3) 18-20 недель
- 4) 6-12 недель
- 5) 35-38 недель

47. ПРЕПАРАТ КОЛХИЦИН ОСТАНАВЛИВАЕТ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТКИ НА СТАДИИ:

- 1) анафазы
- 2) профазы
- 3) метафазы
- 4) телофазы

48. ТЕРАТОГЕН - ЭТО ФАКТОР, КОТОРЫЙ:

- 1) действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
- 2) вызывает изменения в хромосомном аппарате
- 3) вызывает нарушения развития плода
- 4) определяет появление генокопий

49. КОДОМИНИРОВАНИЕ - ЭТО ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ:

- 1) аллелями разных генов
- 2) аллелями одного и того же гена
- 3) редкими группами сцепления
- 4) генами X и Y-хромосом
- 5) кластерами генов

50. РИСК РОЖДЕНИЯ ВТОРОГО РЕБЕНКА, ГОМОЗИГОТНОГО ПО ГЕНУ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ:

- 1) 50%
- 2) 33%
- 3) 25%
- 4) как в популяции

51. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ МОЖНО ДИАГНОСТИЦИРОВАТЬ СЛЕДУЮЩИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

- 1) Вильсона-Коновалова
- 2) Тея-Сакса
- 3) Эдвардса
- 4) Дюшенна

52. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА НЕ ХАРАКТЕРНО:

- 1) вторичная аменоррея
- 2) моносомия X
- 3) отрицательный половой хроматин
- 4) выявление симптомов с рождения
- 5) низкий рост

53. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ ПЛОДА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) наличие фенилкетонурии у одного из родителей
- 2) рождение предыдущего ребенка с синдромом Дауна
- 3) носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
- 4) возраст беременной старше 35 лет

54. ДЛЯ СИНДРОМА ПАТАУ ХАРАКТЕРНО:

- 1) трисомия по 14 хромосоме
- 2) трисомия по 13 хромосоме
- 3) делеция 13 хромосомы
- 4) мозаицизм 46XY/ 47XY + 18
- 5) дупликация 18 хромосомы

55. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ НЕЦЕЛЕСООБРАЗНО ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА:

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Клайнфельтера
- 3) синдром Шерешевского-Тернера
- 4) синдром трипло-Х

56. ЗАДАЧЕЙ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) установление наследственного характера заболевания
- 2) установление типа наследования
- 3) расчет риска для потомства
- 4) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
- 5) прегаметическая профилактика

57. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТ:

- 1) молекулярное ДНК-зондирование
- 2) микробиологический тест Гатри
- 3) определение содержания фенилаланингидроксилазы
- 4) определение содержания фенилаланина в крови
- 5) определение содержания фенилаланина в моче

58. ОБСЛЕДОВАНИЮ НА МУКОВИСЦИДОЗ НЕ ПОДЛЕЖАТ:

- 1) больные с хронической легочной патологией
- 2) больные с синегнойной инфекцией
- 3) больные со стафилококковой инфекцией
- 4) женщины с первичным бесплодием

5) дети, не удваивающие массу тела к 7 месяцам

59. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ:

- 1) трансверсия, делеция, экстраполяция, транслокация
- 2) трансляция, экстраполяция, транслокация, дупликация
- 3) делеция, инверсия, транслокация, дупликация
- 4) инверсия, трансляция, дупликация, мимикрия
- 5) транслокация, делеция, дупликация, трансверсия

60. АНТИМУТАГЕННЫМИ СВОЙСТВАМИ ОБЛАДАЮТ ПРОДУКТЫ:

- 1) грибы
- 2) орехи
- 3) растения семейства крестоцветных (капуста)
- 4) лук
- 5) цикорий

61. ЗАКОН ХАРДИ-ВАЙНБЕРГА НЕ ПОЗВОЛЯЕТ РАССЧИТАТЬ ЧАСТОТУ:

- 1) рецессивного гена
- 2) доминантного гена
- 3) гетерозиготного носительства
- 4) кроссинговера

62. В ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ. КАКОВ РИСК УНАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ ДЛЯ ЕЕ ДЕТЕЙ:

- 1) все мальчики будут здоровы
- 2) все мальчики будут больны
- 3) в среднем, половина мальчиков будут больными
- 4) все девочки будут больны
- 5) все девочки будут носительницами патологического гена

63. В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ НАСЛЕДОВАНИИ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ:

- 1) все дети
- 2) никто из детей
- 3) 1/4 детей
- 4) 1/2 детей
- 5) 3/4 детей

64. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ:

- 1) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- 2) доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный
- 5) полигенный

65. БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА ОБУСЛОВЛЕНО:

- 1) доминантными генами
- 2) рецессивными генами
- 3) цитоплазматической наследственностью
- 4) хромосомными трисомиями

66. ЖЕНЩИНА, СТРАДАЮЩАЯ ФОСФАТДИАБЕТОМ, ОБРАТИЛАСЬ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ПО ПОВОДУ ПРОГНОЗА ПОТОМСТВА. МУЖ КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ ЗДОРОВ. РИСК УНАСЛЕДОВАТЬ ФОСФАТДИАБЕТ ДЛЯ ЕЕ ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ:

- 1) все девочки будут больны
- 2) 50% независимо от пола
- 3) все мальчики будут здоровыми
- 4) все девочки будут здоровы
- 5) все мальчики будут больны

67. В КАКОМ ПЕРИОДЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ХРОМОСОМЫ ПРИОБРЕТАЮТ УДВОЕННУЮ СТРУКТУРУ:

- 1) G-0
- 2) G-1
- 3) S
- 4) G-2
- 5) в митозе

68. НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНЫЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ УРОВНЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ:

- 1) 7-10 недель
- 2) 16-20 недель
- 3) 25-30 недель
- 4) 33-38 недель

69. У ЖЕНЩИНЫ ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ КАРИОТИПА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 45XX,t (21,14). ОПРЕДЕЛИТЕ ХРОМОСОМНЫЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА:

- 1) Мартина Белла
- 2) Эдвардса
- 3) Патау
- 4) Дауна
- 5) кошачьего крика

70. ЗИГОТА ЛЕТАЛЬНА ПРИ ГГЕНОТИПЕ:

- 1) 45, X0
- 2) 47, XY + 21
- 3) 45, Y0
- 4) 47, XXU

71. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ, БОЛЬНЫХ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ (АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП) ПРИ ПЕНЕТРАНТНОСТИ 100%:

- 1) 75%
- 2) 100%
- 3) 25%
- 4) 50%
- 5) 0

72. МИОПАТИЯ ДЮШЕННА СВЯЗАНА С МУТАЦИЕЙ ГЕНА, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА СИНТЕЗ:

- 1) галактокиназы
- 2) дегидроптеридинредуктазы

- 3) дистрофина
- 4) церулоплазмина

73. ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ РОЛИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ МЕТОД:

- 1) клинико-генеалогический
- 2) прямого ДНК-зондирования
- 3) микробиологический
- 4) цитологической
- 5) близнецовый

74. МЕТОД ПРЯМОЙ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ:

- 1) ПДРФ (полиморфизм по длине рестрикционных фрагментов)
- 2) геномная дактилоскопия
- 3) аллельспецифическая гибридизация
- 4) кариотипирование
- 5) определение полового хроматина

75. У ЗДОРОВОЙ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ХОНДРОДИСТРОФИЕЙ. ВЕРОЯТНОСТЬ ТОГО, ЧТО У ВТОРОГО РЕБЕНКА БУДЕТ ХОНДРОДИСТРОФИЯ, СОСТАВЛЯЕТ:

- 1) 50% независимо от пола
- 2) 25% независимо от пола
- 3) все девочки будут больны
- 4) все мальчики будут больны
- 5) общепопуляционный риск

### Рекомендуемая литература

#### Основная литература

1. Основы генетики: пер. с англ. / Уильям С. Клаг, Майкл Р. Каммингс. - М. : Техносфера, 2009. - 896с.
2. Гены/ Б. Льюин; пер. 9-го англ. Изд. – М.:БИНОМ, 2011. - 896с.
3. Клиническая генетика. Учебник./ под ред. Н.П.Бочкова, - М.: ГЭОТАР - Медиа, 2011. – 585с.
4. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в ранние сроки беременности/ под ред. М.В. Медведева. – М.: РАВУЗДПГ, Реальное Время, 2000. – 160с.
5. Атлас по генетике/ под ред. Н.В. Чебышева. – М.: Русь-Олимп, 2009. – 318с.
6. Руководство по педиатрии / [под ред. А.А.Баранова, Б.С.Каганова, Р.Р.Шиляева]. - Т: Врожденные и наследственные заболевания/ [под ред. П.В.Новикова]. -М.: Издательский Дом «Династия», 2007. – 544с.
- 7.



## Дополнительная литература

1. Генетика человека и патология: Сборник научных трудов / Под ред. В.П. Пузырева. – Томск: «Печатная мануфактура», 2007. – 350 с.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. – М., 2003 г.
3. Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. – М., 2004 г.
4. Задачи по современной генетике/ под ред. М.М. Асланяна. – М.: КДУ, 2005. – 224с.
5. Шевченко В. А. Генетика человека. – М., 2002 г.
6. Общая и медицинская генетика. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/С.Н.Федченко. – Луганск, 2003. – 480 с.
7. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.
8. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину. – СПб.: «Интермедика», 2000
9. Проблемы и перспективы современной молекулярной генетики/ Отв. Ред. В.Д. Свердлов. – М.: Наукв, 2003. – 372с.
10. Генетические синдромы и медико-генетическое консультирование // Н.А.Козлова и соавт. – М. – 2007.

## Электронно-информационные ресурсы

### Внутренние ресурсы

- электронный каталог научно-медицинской библиотеки ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ, включающий все виды изданий (<http://health-family.ru/about-us/library/>)

### Внешние ресурсы:

- Научная электронная библиотека e-library.ru (<http://elibrary.ru/titles.asp>)
- Центральная научная медицинская библиотека им. И.М. Сеченова (<http://www.scsml.rssi.ru/>)
- Банк документов Минздрава (<http://www.rosminzdrav.ru/documents>);
- Справочно-правовая система «Гарант» (<http://ivo.garant.ru/#/startpage:0>).