



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Саратовский государственный медицинский университет  
имени В. И. Разумовского»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)

**ПРИНЯТА**

Ученым советом ИПКВК и ДПО ФГБОУ ВО  
Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского  
Минздрава России  
Протокол от 24.06.2022 № 5  
Председатель ученого совета,  
директор ИПКВК и ДПО

И. О. Бугаева

**УТВЕРЖДАЮ**

Начальник ОПКВК  
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.  
Разумовского Минздрава России

Н.В. Щуковский  
« 31 » 08 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА «ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ (КЛИНИЧЕСКАЯ)  
ПРАКТИКА (ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ): ДИСКРЕТНАЯ ФОРМА,  
СТАЦИОНАРНАЯ/ВЫЕЗДНАЯ»  
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ**

*Блок 2 вариативная часть, программа практики, дискретная форма, Б2.2*

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ  
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

ФГОС ВО утвержден приказом 1050  
Министерства образования и науки РФ  
от 25 августа 2014 года

Квалификация  
Врач-лабораторный генетик  
Форма обучения  
**ОЧНАЯ**

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

**ОДОБРЕНА**

на учебно-методической конференции кафедры  
клинической лабораторной диагностики  
Протокол от 14.06.2022 г. № 5  
Заведующий кафедрой:

Г.П. Гладилин

## **1.Вводная часть**

### **1.1.Цель и задачи клинической практики (вариативной части):**

**Цель:** подготовка квалифицированного врача по лабораторной генетике, обладающего системой профессиональных навыков и компетенций, владеющего знаниями и практическими навыками в объеме квалификационных характеристик врача по лабораторной генетике для работы в условиях поликлинического или стационарного звена путем закрепления теоретических знаний, развития практических умений и навыков.

#### **Задачи практики:**

- закрепление теоретических знаний по лабораторной генетике включая оказание неотложной помощи;
- развитие практических умений и навыков по лабораторной генетике, включая оказание неотложной помощи;
- формирование профессиональных компетенций врача по лабораторной генетике;
- приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач по разделам лабораторной генетике
- закрепление теоретических знаний по лабораторной генетике;
- развитие практических умений и навыков по лабораторной генетике;
- формирование профессиональных компетенций врача по лабораторной генетике;
- приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач по разделам лабораторной генетике;

### **2.Виды клинической практики (вариативная часть) и формы её проведения:**

Формы практики: стационарная и амбулаторно-поликлиническая

**3.Перечень планируемых результатов обучения при прохождении вариативной практики, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика»**

п/№	номер/ индекс компетенции	содержание компетенции (или ее части)	в результате прохождения практики обучающиеся должны:			
			знать	уметь	владеть	оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1	УК 1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	<p>Познавательные психические процессы (ощущения, восприятие, внимание, память, мышление, воображение, речь);</p> <p>Основы аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики.</p>	<p>Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессах формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности при решении практических задач;</p> <p>Использовать в практической деятельности навыки аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики, практического анализа и логики различного рода рассуждений;</p> <p>Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессе выстраивания взаимоотношений с пациентом, с коллегами;</p>	<p>Навыками формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности в решении профессиональных и лечебных задач на основе клинико-анатомических сопоставлений, структуры, логики и принципов построения диагноза</p>	<p>тестовый контроль;</p> <p>собеседование</p>

				Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в научно-исследовательской, профилактической и просветительской работе.		
2	УК 2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	<p>Основы медицинской психологии.</p> <p>Психологию личности (основные теории личности, темперамент, эмоции, мотивация, воля, способности человека);</p> <p>Основы возрастной психологии и психологии развития;</p> <p>Основы социальной психологии (социальное мышление, социальное влияние, социальные отношения);</p> <p>Определение понятий "этика", "деонтология", "медицинская деонтология", "ятрогенные заболевания", риск возникновения ятрогенных</p>	<p>Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия;</p> <p>Брать на себя ответственность за работу подчиненных членов команды и результат выполнения заданий;</p> <p>Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность;</p> <p>Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентками;</p> <p>Соблюдать этические и деонтологические нормы в общении.</p>	<p>Способностью четко и ясно изложить свою позицию при обсуждении различных ситуаций;</p> <p>Навыками управления коллективом, ведения переговоров и межличностных бесед;</p> <p>Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, средним и младшим персоналом,</p>	тестовый контроль; собеседование

			заболеваний в клинической лабораторной диагностики.		пациентками и их родственниками.	
3	ПК-1	<p>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</p>	<p>Новые современные методы профилактики заболеваний и патологических состояний в клинической лабораторной диагностики</p> <p>Влияние производственных факторов на формирование патологий.</p> <p>Знать природные и медико-социальные факторы среды, влияющие на результат лабораторных показателей.</p>	<p>Выявить факторы риска развития той или иной патологии, организовать проведение мер профилактики</p> <p>Проводить санитарно-просветительную работу по пропаганде здорового образа жизни, предупреждению развития заболеваемости.</p> <p>Осуществлять общеоздоровительные мероприятия по формированию здорового образа жизни с учетом возрастного-половых групп и состояния здоровья</p> <p>Проводить санитарно-просветительскую работу по вопросам сохранения и укрепления здоровья.</p> <p>Оценить роль природных и медико-социальных факторов в развитии патологии в каждом конкретном случае и наметить пути профилактики</p>	<p>Владеть основами этики, деонтологии при проведении лечебно-профилактических и реабилитационных мероприятий, в том числе после оперативного лечения заболеваний.</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>

		на здоровье человека факторов среды его обитания				
4	<b>ПК-2</b>	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	<p>Организацию и проведение диспансеризации, анализ ее эффективности</p> <p>Основные направления профилактических мероприятий в лабораторной практике.</p> <p>Основы формирования групп диспансерного наблюдения в условиях поликлиники.</p> <p>Модифицируемые и немодифицируемые фактора риска основных заболеваний.</p> <p>Законодательство об охране труда.</p> <p>Вопросы временной и стойкой утраты трудоспособности, врачебно-трудовой экспертизы по результатам лабораторных данных.</p>	<p>Осуществлять диспансеризацию и оценивать ее эффективность</p> <p>Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию в различные периоды жизни</p> <p>Участвовать в разработке профилактических программ с целью снижения заболеваемости и смертности</p> <p>Оказывать профилактическую и медико-социальную помощь пациентам</p> <p>Определить порядок наблюдения за больными с различной патологией</p> <p>Решить вопрос о трудоспособности пациентов.</p> <p>Оценить эффективность диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными</p>	<p>Методикой проведения санитарно-просветительной работы</p> <p>Методикой наблюдения за больными с модифицируемыми и немодифицируемыми факторами риска различных заболеваний.</p> <p>Алгоритмом наблюдения за пациентами в поликлинике.</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>
5	<b>ПК-3</b>	готовность к проведению	основы профилактической медицины, направленной	анализировать и оценивать качество медицинской, стоматологической	методами ведения медицинской	Задачи; Собеседование

		<p>противоэпидеми- ческих мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях</p>	<p>на укрепление здоровья населения; санитарно- гигиенические требования к устройству, организации и режиму работы инфекционных больниц, отделений, полных боксов, полубоксов и боксированных палат в больницах; лечения и реабилитация инфекционных больных, показания к госпитализации больных инфекционными заболеваниями; особенности сбора высоко патогенных биологических материалов; меры предосторожности, специальная одежда; осуществление специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний; эпидемиологию инфекционных,</p>	<p>помощи, состояние здоровья населения, влияние на него факторов образа жизни, окружающей среды и организации медицинской помощи; проводить с больными и их родственниками профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам внешней среды; пропагандировать здоровый образ жизни; вести медицинскую документацию различного характера в стоматологических амбулаторно-поликлинических и стационарных учреждениях; использовать методы первичной и вторичной профилактики (на основе доказательной медицины), устанавливать причинно- следственные связи изменений состояния здоровья (в том числе стоматологического) от воздействия факторов среды обитания; применять методы асептики и антисептики, медицинский инструментарий, медикаментозные средства в лабораторно-</p>	<p>учетно-отчетной документации в медицинских организациях; методами организации первичной профилактики стоматологических заболеваний в любой возрастной группе, формирования мотивации к поддержанию стоматологического здоровья отдельных лиц, семей и общества, в том числе, к отказу от вредных привычек, влияющих на состояние полости рта</p>	<p>по практическим вопросам</p>
--	--	---	---	--	---	---

			паразитарных и неинфекционных заболеваний, осуществление противоэпидемических мероприятий, защиту населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки и стихийных бедствиях	диагностических и лечебных целях		
6	<b>ПК-4</b>	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослого населения и подростков	Современные социально-гигиенические методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослого населения, подростков и детей на уровне различных подразделений медицинских организаций в целях разработки мер по улучшению и сохранению здоровья	Наметить план мероприятий по улучшению здоровья населения  Организовать работу по пропаганде здорового образа жизни.	Методикой анализа показателей эффективности контроля за состоянием здоровья взрослого населения, подростков и детей	Задачи;  Собеседование по практическим вопросам
7	<b>ПК-5</b>	готовность к определению у пациентов патологических	Содержание международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со	Анализировать закономерности функционирования отдельных органов и систем, использовать знания анатомо-физиологических основ,	Отраслевыми стандартами объемов обследования в клинической	Задачи;  Собеседование по



		<p>состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p>	<p>здоровьем (МКБ)</p> <p>Роль причинных факторов и причинно-следственных связей в возникновении типовых патологических процессов и болезней</p> <p>Закономерности изменения диагностических показателей при различной патологии</p> <p>Последовательность объективного обследования больных с заболеваниями.</p> <p>Лабораторные методы обследования, применяемые в медицинской практике</p>	<p>основные методики клинико-лабораторного обследования и оценки функционального состояния организма для своевременной диагностики заболеваний и патологических процессов</p> <p>Выявлять основные патологические симптомы и синдромы, анализировать закономерности функционирования органов и систем при различных заболеваниях</p> <p>Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ</p> <p>Выполнять основные лабораторные мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояниях</p>	<p>лабораторной диагностике</p> <p>Методами совокупной оценки результатов проведенного обследования (интерпретация данных опроса, физикального осмотра, клинического обследования, результатов современных лабораторно-инструментальных обследований, морфологического анализа биопсийного, операционного и секционного материала), позволяющими определить диагноз</p> <p>Методикой оценки показателей гемодинамики, функции органов дыхания, почек, печени, свертывающей</p>	<p>практическим вопросам</p>
--	--	---	---	---	--	------------------------------

					<p>системы</p> <p>Алгоритмом определения плана в каждом случае клинико-лабораторного исследования</p> <p>Методикой оценки лабораторных методов исследования.</p>	
8	<b>ПК-6</b>	<p>Готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов</p>	<p>Возрастные периоды развития органов кровообращения, основные анатомические и функциональные изменения систем в возрастном аспекте</p> <p>Причины возникновения патологических процессов в организме, механизмы их развития и клинические проявления</p> <p>Физиологию и патологию органов и систем. Группы риска.</p> <p>Клиническую симптоматику и терапию неотложных состояний, их профилактику.</p> <p>Показания к госпитализации</p>	<p>Организовать лечебно-диагностический процесс в различных условиях (стационар, амбулаторно-поликлинические учреждения, дневной стационар, на дому) в объеме, предусмотренном квалификационной характеристикой врача клинической лабораторной диагностики</p> <p>Оказывать в полном объеме лабораторные мероприятия при плановой и ургентной патологии</p> <p>Выработать план ведения пациентов с патологией органов и систем.</p>	<p>Способностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, опираясь на всеобъемлющие, принципы доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений в целях оптимизации лечебной тактики</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>

			<p>больных (плановой, экстренной) по данным лабораторных исследований</p> <p>Основы клинической фармакологии, фармакокинетики и фармакотерапии лекарственных препаратов.</p>			
9	<b>ПК-7</b>	<p>готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих</p>	<p>способы мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих; принципы ведения здорового образа жизни;</p> <p>способы мотивации и принципы ведения здорового образа жизни;</p>	<p>формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих; проводить беседы с пациентами и членами их семей о ведении здорового образа жизни, об отказе от вредных привычек, о минимизировании влияния неблагоприятных факторов внешней среды на здоровье, о мерах по профилактике различных заболеваний</p>	<p>Владеть способами формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;</p> <p>владеть способами формирования здорового образа жизни</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>
9	<b>ПК-8</b>	<p>готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны</p>	<p>Разработка и применение стандартных операционных процедур по этапам клиничко-лабораторного исследования Составление рекомендаций для персонала клинических</p>	<p>Вести медицинскую документацию и осуществлять преемственность между медицинскими организациями Анализировать основные показатели деятельности медицинской организации</p>	<p>Основными принципами организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>

		здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	отделений и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала Разработка и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных показателей у пациентов Разработка и применение алгоритма по выдаче результатов клинических лабораторных исследований Составление периодических отчетов о своей работе, работе лаборатории, по внутрилабораторному контролю и внешней оценке качества исследований (по аспектам, определяемым руководителем лаборатории)		организациях и их структурных подразделениях Отраслевыми стандартами оказания медицинской помощи	
10	<b>ПК-9</b>	готовность к участию в оценке качества оказания	Показатели оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных	Провести оценку оказания медицинской помощи с использованием основных медикостатистических показателей	Методикой расчета заболеваемости. Методиками расчета смертности.	Задачи; Собеседование по практическим

		медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	медико-статистических показателей	Использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении (законы Российской Федерации, международные и национальные стандарты, приказы, рекомендации, терминологию, международные системы единиц	Структуру заболеваемости и смертности. Мероприятия по их снижению. Общими принципами статистических методов обработки медицинской документации	вопросам
10	<b>ПК-10</b>	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	Принципы организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации; Организационные основы мобилизационной подготовки здравоохранения и перевода его учреждений и органов управления на работу в военное время; Особенности медицинского обеспечения населения в военное время и в чрезвычайных ситуациях мирного времени	Выполнять свои функциональные обязанности при работе в составе формирований и учреждений медицинской службы гражданской обороны и службы медицины катастроф Проводить мероприятия, обеспечивающие организацию медицинской помощи населению при чрезвычайных ситуациях Принимать участие в вопросах организации медицинской эвакуации	Мероприятиями, обеспечивающими готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	Задачи;  Собеседование по практическим вопросам

**2.2 МАТРИЦА ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ В СООТВЕТСТВИИ С ФГОС ВО ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06  
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (УРОВЕНЬ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ), РЕКОМЕНДУЕМЫЕ  
ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА и ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ**

Индекс и содержание компетенций	БЛОК 1										БЛОК 2	БЛОК 3	Факультативные дисциплины	
	Базовая часть					Вариативная часть					Практики	Базовая часть	Цитология	Гематология
	Обязательные дисциплины					Обязательная часть	Дисциплины по выбору							
	Лабораторная генетика	Педагогика	Лабораторная генетика при чрезвычайных	Общественное здоровье и здравоохранение	Патология		Лекарственный мониторинг	Симуляционное обучение	Химико-токсикологические исследования	Цитогенетика (адапт.)	Клиническая практика (базовая часть): дискретная форма стационарная	Клиническая практика (вариативная часть): дискретная форма стационарная/ выездная	Государственная итоговая аттестация	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
<b>Универсальные компетенции</b>														
УК-1: готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
УК-2: готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	×			×		×		×	×	×	×	×	×	×
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 власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения															
<b>Профессиональные компетенции</b>															
<b>Профилактическая деятельность</b>															
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	×					×					×	×	×	×	×
ПК-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	×										×	×	×	×	×
ПК-3: готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	×		×								×	×	×		
ПК-4: готовность к применению социально-	×			×							×	×	×		

гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков														
<b>Диагностическая деятельность</b>														
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	×				×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
ПК-6: готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	×					×	×	×	×	×	×	×	×	×
<b>Психолого-педагогическая деятельность</b>														
ПК-7: готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	×	×								×	×	×		
<b>Организационно-управленческая деятельность</b>														
ПК-8: готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	×			×						×	×	×		
ПК-9: готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	×			×						×	×	×		
ПК-10: готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской	×		×			×	×		×	×	×	×	×	×



эвакуации																
Рекомендуемые оценочные средства	Виды аттестации	Формы оценочных средств														
	Текущая (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - экзамен	Тестовый контроль	×	×	×	×	×									
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×									
		Решение ситуационных задач	×	×	×	×	×									
	Государственная итоговая аттестация (государственный экзамен)	Тестовый контроль	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Решение ситуационных задач	×									×	×			

**2.3. Сопоставление описания трудовых функций профессионального стандарта (проекта профессионального стандарта) с требованиями к результатам освоения учебных дисциплин по ФГОС ВО (формируемыми компетенциями)**

Профессиональный стандарт	Требования к результатам подготовки по ФГОС ВО (компетенции)	Вывод о соответствии
ОТФ: оказание медицинской помощи пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ВПД: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, психолого-педагогическая, организационно-управленческая	соответствует
ТФ 1: проведение обследования пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями с целью установления диагноза	ПК-1, 2 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 2: назначение исследования пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями, контроль его качества	ПК-5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 3: реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации для пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации инвалидов	УК-1,2,3 ПК-6	соответствует
ТФ 4: проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ПК- 4,5,6 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 5: проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ПК-7 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 6: проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК- 5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 7: оказание медицинской помощи пациентам в экстренной форме	ПК-3, 10 УК-1,2,3	соответствует

В профессиональном стандарте (проекте профессионального стандарта) не нашли отражения следующие компетенции выпускника программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика: УК-3; ПК- 8,9

#### **4. Место практики в структуре образовательной программы**

Клиническая практика (вариативная часть) практика относится к Блоку 2 (Б2.2) федерального государственного стандарта высшего образования по специальности **31.08.06 «Лабораторная генетика»**

Для прохождения практики необходимы знания, умения, владения, сформированные в процессе получения высшего образования (специалитета) по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело».

#### **5. Место проведения практики**

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России «Клиническая больница им. С.Р.Миротворцева»: лабораторное отделение, поликлиника, 4 корпус

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России «Клиника профпатологии и гематологии им. профессора В.Я. Шустова»: лабораторное отделение клиники гематологии

Клиника кожных болезней Саратовского государственного медицинского университета им. В.И. Разумовского Минздрава России: лабораторное отделение

#### **6. Объем клинической практики (вариативная часть) в зачетных единицах и ее продолжительность в неделях либо в академических или астрономических часах**

Объем программы вариативной (выездной) практики основной профессиональной образовательной программы ординатуры по специальности **31.08.06 «Лабораторная генетика»** составляет:

- **в зачетных единицах** – 12
- **в астрономических часах:** 432
- **режим занятий:** 54 часа в неделю

**7. Содержание программы вариативной практики основной профессиональной образовательной программы ординатуры по специальности 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»**

<b>№</b>	<b>Виды профессиональной деятельности (ординатора)</b>	<b>Место работы</b>	<b>Продолжительность</b>	<b>Формируемые компетенции</b>	<b>Форма контроля</b>
<b>1. Первый год обучения (зачет после 2 семестра)</b>					
<b>1</b>	Выполнение генетических исследований Работа в лаборатории. Клинический разбор больных Обход заведующего кафедрой Выполнение манипуляций, предусмотренных программой	Клинико-лабораторное отделение клинической больницы им. С.Р. Миротворцева, поликлиника	2 зачетных единицы 72 часа	УК 1  УК 2  ПК-1-ПК-10	зачет
<b>2</b>	Выполнение генетических исследований Работа в лаборатории. Клинический разбор больных Обход заведующего кафедрой Выполнение манипуляций, предусмотренных программой	Клинико-лабораторное отделение 3 клинической больницы им. С.Р. Миротворцева, 4 корпус	2 зачетных единицы 72 часа	УК 1  УК 2  ПК-1-ПК-10	
<b>3</b>	Освоение и самостоятельное выполнение обязанностей врача по лабораторной генетике: самостоятельный анализ генетических данных, полученных при исследовании, Самостоятельное выполнение ПЦР, секвенирования, выполнение иммуноферментного метода исследования, определение группы крови и резус фактора, анализ генетических карт, хромосомных поломок	Клинико-лабораторное отделение клиники гематологии и профпатологии СГМУ	2 зачетных единицы 72 часа	УК 1  УК 2  ПК-1-ПК-10	
<b>2. Второй год обучения (зачет после 4 семестра)</b>					
<b>1</b>	Выполнение генетических исследований Работа в лаборатории. Клинический разбор больных Обход заведующего кафедрой Выполнение манипуляций, предусмотренных программой	Клиника кожных болезней СГМУ: лабораторное отделение	2 зачетных единицы 72 часа	УК 1  УК 2  ПК-1-ПК-10	Зачет

2	<p>Выполнение генетических исследований у детей.          Работа в лаборатории. Клинический разбор          больных          Обход заведующего кафедрой          Выполнение манипуляций, предусмотренных          программой</p>	<p>Клинико-лабораторное          отделение 3          клинической больницы          им. С.Р. Миротворцева,          4 корпус</p>	<p>2 зачетных единицы          72 часа</p>	<p>УК 1          УК 2          ПК-1-ПК-10</p>	
3	<p>Выполнение генетических исследований          Работа в лаборатории. Клинический разбор          больных          Обход заведующего кафедрой          Выполнение манипуляций, предусмотренных          программой</p>	<p>Клиника кожных          болезней СГМУ:          лабораторное          отделение</p>	<p>2 зачетных единицы          72 часа</p>	<p>УК 1          УК 2          ПК-1-ПК-10</p>	

## **8. Формы отчетности по клинической практике (вариативная часть)**

После прохождения практики ординатор получает зачет с оценкой, который представляет собой собеседование по ситуационным задачам и по практическим вопросам. В случае получения положительной оценки за собеседование по ситуационной задаче и по практическим вопросам ординатор получает зачет и допускается к дальнейшему прохождению обучения.

### ***Критерии оценки собеседования по ситуационной задаче:***

Оценка **«отлично»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка **«хорошо»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при ответах;
- имеются незначительные упущения в ответах.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполные и слабо аргументированные ответы на вопросы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

### ***Критерии оценки собеседования по вопросам:***

Оценка **«отлично»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка **«хорошо»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные вопросы;

- ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при ответах;

- имеются незначительные упущения в ответах.

Оценка «удовлетворительно» выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполные и слабо аргументированные ответы на вопросы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка «неудовлетворительно» выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

«Зачтено» выставляется при наличии положительных оценок по всем формам контрольных материалов.

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение

### 10.1.Перечень литературы:

№ п/п	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
<b><i>Основная литература</i></b>		
1.	Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / Е.Е. Васильева. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.	1
2.	Глухов, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / М.М. Глухов, И.А. Круглов. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.	1
3.	Гнатик, Е.Н. Генетика человека: Былое и грядущее / Е.Н. Гнатик.- М.: Ленанд, 2015. - 280 с.	1
4.	Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Э.Д. Рубан. - Рн/Д: Феникс, 2013. - 319 с.	1
<b><i>Дополнительная литература (которая есть в свободном доступе)</i></b>		
1.	Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. Руководство для самоподготовки / Н.А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.	1
2.	Пальцев, М.А. Иммуногенетика человека и биобезопасность. / М.А. Пальцев, Р.М. Хайтов, Л.П. Алексеев. - М.: Медицина, 2009. - 256 с.	1
3	Гладилин Г.П., Захарова Н.Б., Никитина В.В., Иваненко И.Л. Группы крови. СГМУ, 2022. –с.702	10
4	Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 192 с.	1
5	Вавилова Т.В., Кадинская М.И., Орловский П.И., Полежаев Д.А. Лабораторный контроль антикоагулянтной терапии у хирургических больных. Методические рекомендации. /Под ред.В.Л. Эмануэля,В.В.Гриценко. – СПб., 2002. – 56с.	1

## Электронные источники основной и дополнительной литературы

№ п/п	Издания
<b><i>Основные источники</i></b>	
1.	ЭБС "Консультант врача. Электронная медицинская библиотека"
2.	Электронные журналы на платформе eLIBRARY <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a> ООО «РУНЭБ» Лицензионный договор № 452 от 24.12.2018 г. с 01.01.2019 по 31.12.2019 г.
3.	Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] / А. Кишкун - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html</a>
4.	Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html</a>
5.	Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015-Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http:// www.studmedlib.ru /book /ISBN 9785970441961.html</a>
6.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс]/ под ред. А.И. Карпищенко - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html</a>
<b><i>Дополнительные источники</i></b>	
1	Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике: в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.]; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html</a>
2	Клиническая микробиология [Электронный ресурс] / Донецкая Э.Г.-А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html</a>

### ***10.2 Информационные технологии:***

1. <https://www.sgmu.ru> – официальный сайт СГМУ им. В.И.Разумовского, со страницей кафедры.
2. Электронные образовательные, научно-образовательные ресурсы и информационно-справочные системы по учебной дисциплине 31.08.06 «Лабораторная генетика»

№	Официальные лабораторные сообщества	Интернет – страница
---	-------------------------------------	---------------------



п/п		
<b>Отечественные</b>		
1.	Федерация лабораторной медицины	<a href="http://www.fed.lab.ru">http://www.fed.lab.ru</a>
2.	Официальный сайт министерства здравоохранения.	<a href="https://www.rosminzdrav.ru/">https://www.rosminzdrav.ru/</a>
3.	Официальный сайт министерства г. Саратова	<a href="http://www.minzdrav.saratov.gov.ru">http://www.minzdrav.saratov.gov.ru</a>
<b>Зарубежные</b>		
1.	Всемирная организация здравоохранения. Европейское бюро	<a href="http://www.euro.who.int/main/WHO/">http://www.euro.who.int/main/WHO/</a>
<b>Научно-образовательные медицинские порталы</b>		
1.	Научная электронная библиотека	<a href="http://www.elibrary.ru">www.elibrary.ru</a>
2.	Научно-образовательный медицинский портал	<a href="http://www.med-edu.ru">www.med-edu.ru</a>
3.	Всероссийская образовательная интернет-программа для врачей «Интернист»	<a href="http://www.internist.ru">www.internist.ru</a>
4.	Российская ассоциация специалистов функциональной диагностики	<a href="http://www.rasfd.com">www.rasfd.com</a>
5.	Международный медицинский портал	<a href="http://www.univadis.ru">www.univadis.ru</a>
6.	Медицинский образовательный сайт/социальная сеть для врачей	<a href="https://vrachivmeste.ru">https://vrachivmeste.ru</a>
7.	Научная сеть SciPeople	<a href="http://www.scipeople.ru">www.scipeople.ru</a>
8.	Электронная библиотека диссертаций disserCat	<a href="http://www.dissercat.ru">www.dissercat.ru</a>
9.	Центральная Научная Медицинская библиотека (Первый МГМУ им. И.М. Сеченова)	<a href="http://www.scsmi.rssi.ru">www.scsmi.rssi.ru</a>
10.	Российская национальная библиотека (СПб)	<a href="http://www.nlr.ru">www.nlr.ru</a>
11.	Национальная медицинская библиотека (США)	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov">www.ncbi.nlm.nih.gov</a>
12.	Научная электронная библиотека – электронные информационные ресурсы зарубежного издательства Elsevier	<a href="http://www.elsevier.com">www.elsevier.com</a>
13.	Модульная объектно-ориентированная обучающая среда	<a href="http://www.moodle.org">www.moodle.org</a>
<b>Информационно-справочные системы</b>		
1.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	<a href="http://www.rosminzdrav.ru">www.rosminzdrav.ru</a>
2.	Министерство здравоохранения Саратовской области	<a href="http://www.minzdrav.saratov.gov.ru">www.minzdrav.saratov.gov.ru</a>

**Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2021-2022 гг.**

1. ЭБС «Консультант студента» ВО+ СПО <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт №328СЛ/10-2021/469 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свидетельство о гос. регистр. базы данных №2013621110 от 6.09.2013г.
2. ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт №633КВ/10-2021/468 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 17.10.2011+ Изменение в свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 4.06.2019г.
3. ЭБС IPRbooks <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022г., срок доступа до 14.07.2023г.

Свид-во о гос. рег. базы данных №2010620708 от 30.11.2010 + Изменение в свид. о гос. рег. базы данных №2010620708 от 17.12.2018г.

4. Национальный цифровой ресурс «Руко́нт» <http://www.rucont.lib.ru>. ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор №470 от 30.12.2021, срок доступа с 01.01.2022 по 31.12.2022г. Свидетельство о государственной регистрации базы данных № 2011620249 от 31 марта 2011г.

### 3. Программное обеспечение:

<b>Перечень лицензионного программного обеспечения</b>	<b>Реквизиты подтверждающего документа</b>
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252 – срок действия лицензий – бессрочно.
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45035872, 45954400, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057 – срок действия лицензий – бессрочно.
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	№ лицензии 2В1Е-220211-120440-4-24077 с 2022-02-11 по 2023-02-20, количество объектов 3500.
CentOSLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
SlackwareLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
MoodleLMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
DrupalCMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно

### *10.3 Перечень периодических изданий:*

1. Клиническая лабораторная диагностика
2. Вестник Академии Медицинских Наук
3. Вестник онкологического научного центра АМН России
4. Вестник РАН
5. Врач-аспирант
6. Вестник Росздравнадзора
7. Вестник РВМА
8. Вестник РФФИ
9. Вестник Северо-западного Государственного Медицинского Университета им. Мечникова
10. Вестник СПб МАПО

11. Вопросы детской онкологии
12. Фундаментальные исследования
13. Современные проблемы науки и образования
14. Здравоохранение Российской Федерации
15. Злокачественные опухоли
16. Медицинская физика
17. Молекулярная биология
18. Медицинский академический журнал
19. Онкогематология
20. Онкоурология
21. Правовые вопросы в здравоохранении
22. Практическая онкология
23. Саратовский научно-медицинский журнал
24. Тромбоз, гемостаз, реология
25. Journal of clinical oncology
26. American journal of surgery
27. Journal American medical association
28. The oncologist
29. Pathology oncology research
30. Mutation research
31. Not worry

#### **10.4. Нормативные правовые акты**

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»
4. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденный приказом Минобрнауки России от 25 августа 2014 г. № 1050 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 08.10.2015 №

- 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438)
6. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11. 2013 № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры» (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136)
  7. Приказ Министерства образования и науки РФ от 27.11.2015 № 1383 «Об утверждении Положения о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 18.12.2015, регистрационный № 40168)
  8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.06.2016 № 435н «Об утверждении типовой формы договора об организации практической подготовки обучающихся, заключаемого между образовательной или научной организацией и медицинской организацией либо организацией, осуществляющей производство лекарственных средств, организацией, осуществляющей производство и изготовление медицинских изделий, аптечной организацией, судебно-экспертным учреждением или иной организацией» (зарегистрировано в Минюсте России 23.08.2016 № 43353)
  9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 «Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки» (зарегистрировано в Минюсте РФ 11.04.2016 г., регистрационный № 41754)
  10. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрировано в Минюсте России 25.08.2010, регистрационный № 18247)
  11. Приказ Минобрнауки России от 12 сентября 2013 г. № 1061 «Об утверждении перечней специальностей и направлений подготовки высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 14 октября 2013 г., регистрационный № 30163)
  12. Приказ Минздрава СССР от 04.10.1980 № 1030 «Об утверждении форм первичной медицинской документации учреждений здравоохранения»
  13. Иные нормативные акты и нормативно-правовые документы Минобрнауки России и Минздрава России
  14. Устав Университета
  15. Локальные акты Университета.

Согласно части 1 статьи 37 Федерального закона Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации», медицинская помощь по профилю «Лабораторная генетика» организуется и оказывается в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями, а также на основе стандартов оказания медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в рамках клинической апробации.

### 1.1. Порядки оказания медицинской помощи

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Порядок оказания медицинской помощи населению по профилю "гематология"	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 930н
Порядок проведения профилактического медицинского осмотра	Статья 46 Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации". Приложение к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 6 декабря 2012 г. N 1011н
Порядок управлением качеством лабораторных исследований	Статья 85 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", действующими приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации (№ 45 от 07.02.2000, № 117 от 03.05.1995г., № 220 от 21 06. 2003 г., а также ГОСТ Р ИСО 15189 «Лаборатории медицинские. Частные требования к качеству и компетентности», ГОСТ Р 53133 -2008 «Технологии медицинские лабораторные. Контроль качества клинических лабораторных исследований», части 1-4.

## 1.2. Порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Порядок проведения обязательных предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров (обследований) работников, занятых на тяжелых работах и на работах с вредными и (или) опасными условиями труда	Приказ Минздравсоцразвития России от 12.04.2011 N 302н

## 1.3. Иные порядки, утвержденные в соответствии с Законом N 323-ФЗ

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Правила оказания медицинской помощи иностранным гражданам на территории Российской Федерации	Постановление Правительства РФ от 06.03.2013 N 186
Правила оказания лицам, заключенным под стражу или отбывающим наказание в виде лишения свободы, медицинской помощи в медицинских организациях государственной и муниципальной систем здравоохранения, а также приглашения для проведения консультаций врачей-специалистов указанных медицинских организаций при невозможности оказания медицинской помощи в учреждениях уголовно-исполнительной системы	Постановление Правительства РФ от 28.12.2012 N 1466
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, заключенным под стражу или отбывающим наказание в виде лишения свободы	Приказ Минюста России от 28.12.2017 N 285
Порядок организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава России от 30.11.2017 N 965н
Порядок организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением специализированной информационной системы	Приказ Минздрава России от 29.12.2014 N 930н
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н
Положение об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н
Порядок организации санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 279н
Порядок организации медицинской реабилитации	Приказ Минздрава России от

	29.12.2012 N 1705н
Об утверждении перечней медицинских показаний и противопоказаний для санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 281н
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, занимающимся физической культурой и спортом (в том числе при подготовке и проведении физкультурных мероприятий и спортивных мероприятий), включая порядок медицинского осмотра лиц, желающих пройти спортивную подготовку, заниматься физической культурой и спортом в организациях и (или) выполнить нормативы испытаний (тестов) Всероссийского физкультурно-спортивного комплекса "Готов к труду и обороне"	Приказ Минздрава России от 01.03.2016 N 134н

## 2. Стандарты медицинской помощи

### 2.1. Стандарты первичной медико-санитарной помощи

Наименование стандарта	Код МКБ	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики			
Стандарт проведения и первичной интерпретации результатов генетических лабораторных исследований	<b>В/03.6</b> регистрация, обработка (пробоподготовка) капиллярной крови для генетических исследований Самостоятельное проведение генетических исследований с первичной интерпретацией (сопоставление с референтными интервалами) полученных результатов (сложные лабораторные исследования) по профилю медицинской организации - химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических,	Прием, хранение, биоматериала Взрослые, подростки, дети Взятие крови для исследований	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.

	<p>коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований. Оформление и выдача результатов клинических лабораторных исследований при отсутствии отклонения от референтных интервалов Первичная интерпретация патологических результатов генетических исследований (без формулирования лабораторного заключения) Информирование сотрудника медицинской лаборатории с более высокой квалификацией о патологических результатах генетических исследований Ведение медицинской документации, в том числе в электронном виде Использование информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»</p>		
<p>Стандарт освоения и внедрения новых методов генетических исследований медицинского оборудования, предназначенного для их выполнения</p>	<p><b>С/02.7</b> Освоение новых методов генетических исследований Внедрение нового лабораторного оборудования Разработка стандартных операционных процедур по новым методам генетических исследований и эксплуатации нового оборудования Экспериментальная проверка / установление характеристик</p>	<p>Взрослые, подростки, дети</p>	<p>Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.</p>



	генетических методов (оценка прецизионности, правильности, линейности, определение локальных референтных интервалов) Проверка и при необходимости корректировка лабораторных результатов Составление рекомендаций для персонала клинических отделений и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала		
Стандарт выполнения высокотехнологичных генетических исследований	<b>С/03.7</b> Проведение генетических исследований с использованием новейших образцов технологического оборудования, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется высококвалифицированный, специально подготовленный персонал (высокотехнологичные исследования), и формулировкой лабораторного заключения по профилю медицинской организации - химикомикроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.
Стандарт	<b>С/04.7</b> Соотнесение	взрослые	Приказ

внутрилабораторной валидации результатов генетических исследований	результатов генетических исследований с референтными интервалами Оценка влияния непатологической и патологической вариации на результаты генетических исследований Оценка клинической информативности и необходимости экстренных действий Учет критической разницы лабораторных результатов Использование информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»		Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.
--	--	--	---

\* - Код диагнозов указан, согласно МКБ-10

1) Распоряжение Правительства РФ от 15.10.2021 № 2900-р «Об утверждении плана мероприятий по внедрению Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, одиннадцатого пересмотра (МКБ-11) на территории Российской Федерации на 2021 - 2024 годы». <http://ips.pravo.gov.ru:8080/default.aspx?pn=0001202110190004> (доступ от 04.03.2022 г.)

2) МКБ-11 Implementation or Transition Guide, Geneva: World Health Organization; 2019; License: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. Эл. адрес: [https://icd.who.int/ru/docs/192190\\_ICD-11\\_Implementation\\_or\\_Transition\\_Guide-ru.pdf](https://icd.who.int/ru/docs/192190_ICD-11_Implementation_or_Transition_Guide-ru.pdf).

3) International Classification of Diseases 11th Revision <https://icd.who.int/en>

## 2.2. Стандарты специализированной медицинской помощи

Наименование стандарта	Код МКБ	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики			
Стандарт организационно-методического обеспечения лабораторного процесса	<b>D/02.8</b> Разработка и применение стандартных операционных процедур по этапам генетического лабораторного исследования Составление рекомендаций для персонала клинических отделений и для пациентов по правилам сбора, доставки и	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.  Приказ Минтруда №613 н от 04

	<p>хранения биологического материала Разработка и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных показателей у пациентов Разработка и применение алгоритма по выдаче результатов генетических исследований Составление периодических отчетов о своей работе, работе лаборатории, по внутрилабораторному контролю и внешней оценке качества исследований (по аспектам, определяемым руководителем лаборатории)</p>		августа 2017 г.
<p>Стандарт выполнения экспертных генетических исследований</p>	<p><b>D/03.8</b> Выполнение генетических исследований, требующих специальной подготовки и генетического заключения по профилю медицинской организации (экспертные генетические исследования): гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований. Выполнение процедур контроля качества экспертных методов генетических исследований Разработка и применение стандартных операционных</p>	<p>Взрослые, подростки, дети</p>	<p>Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.</p> <p>Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.</p>

	процедур по экспертным генетическим исследованиям Подготовка отчетов по результатам исследований		
Стандарт формулирования заключения по результатам генетических исследований	<b>D/05.8</b> Оценка патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов генетических исследований Формулирование и оформление заключения по результатам генетических исследований (по направлениям деятельности) Обсуждение результатов генетических исследований и заключения по результатам генетических исследований на консилиумах	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.  Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.
Стандарт оказания медицинской помощи пациенту в экстренной форме	<b>D/06.8</b> Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и/или дыхания)), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме Оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и/или дыхания)) Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.  Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.

	экстренной форме		
--	------------------	--	--

\* - Код диагнозов указан, согласно МКБ-10

1) Распоряжение Правительства РФ от 15.10.2021 № 2900-р «Об утверждении плана мероприятий по внедрению Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, одиннадцатого пересмотра (МКБ-11) на территории Российской Федерации на 2021 - 2024 годы». <http://ips.pravo.gov.ru:8080/default.aspx?pn=0001202110190004> (доступ от 04.03.2022 г.)

2) МКБ-11 Implementation or Transition Guide, Geneva: World Health Organization; 2019; License: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. Эл. адрес: [https://icd.who.int/ru/docs/192190\\_ICD-11\\_Implementation\\_or\\_Transition\\_Guide-ru.pdf](https://icd.who.int/ru/docs/192190_ICD-11_Implementation_or_Transition_Guide-ru.pdf).

3) International Classification of Diseases 11th Revision <https://icd.who.int/en>

### 3. Экспертиза качества медицинской помощи

Критерии качества	Нормативный правовой акт, утвердивший критерии
Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности.	Постановление Правительства РФ от 12.11.2012 N 1152
Критерии оценки качества медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 10.05.2017 N 203н
Показатели, характеризующие общие критерии оценки качества оказания услуг медицинскими организациями	Приказ Минздрава России от 28.11.2014 N 787н
Порядок организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Приказ Минздрава России от 21.12.2012 N 1340н
Порядок осуществления экспертизы качества медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в соответствии с законодательством Российской Федерации об обязательном медицинском страховании	Приказ Минздрава России от 16.05.2017 N 226н

### 4. Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи

Период действия	Нормативные правовые акты, установившие Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи
на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов	<a href="#">Постановление</a> Правительства РФ от 28.12.2021 N 2505
на 2021 год и на плановый период 2022 и 2023 годов	<a href="#">Постановление</a> Правительства РФ от 28.12.2020 N 2299

2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов	<a href="#">Постановление</a> Правительства РФ от 07.12.2019 N 1610
2019 год и на плановый период 2020 и 2021 годов	<a href="#">Постановление</a> Правительства РФ от 10.12.2018 N 1506

#### 11. Материально-техническое обеспечение

Представлено в соответствующем приложении.

#### 12. Кадровое обеспечение

Представлено в соответствующем приложении.

#### 13. Иные учебно-методические материалы

Представлено в соответствующем приложении.

#### Разработчики

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Бородулин Владимир Борисович	Д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой биохимии и клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
2.	Захарова Наталия Борисовна	Д.м.н., профессор	Профессор кафедры биохимии и клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
3.	Никитина Виктория Викторовна	К.м.н, доцент	Доцент кафедры биохимии и клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России




**Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Саратовский государственный медицинский университет  
имени В. И. Разумовского»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)**

**УТВЕРЖДАЮ**

Начальник ОПКВК

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.  
Разумовского Минздрава России

 Н.В. Шуковский  
« 31 » 08 2022 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ  
ПРОГРАММЫ «ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ (КЛИНИЧЕСКАЯ) ПРАКТИКА  
(ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ): ДИСКРЕТНАЯ ФОРМА,  
СТАЦИОНАРНАЯ/ВЫЕЗДНАЯ»  
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ**

*Блок 2 вариативная часть, программа практики, дискретная форма, Б2.2*

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ  
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

ФГОС ВО утвержден приказом 1050  
Министерства образования и науки РФ  
от 25 августа 2014 года

Квалификация  
Врач-лабораторный генетик  
Форма обучения  
**ОЧНАЯ**

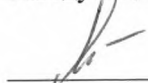
Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

**ОДОБРЕНА**

на учебно-методической конференции кафедры  
клинической лабораторной диагностики

Протокол от 14.06.2022 г. № 5

Заведующий кафедрой:

 Г.П. Гладилин

**Карта компетенций с указанием этапов их формирования, видов и форм контроля**

№ п/п	Контролируемые разделы учебной дисциплины	Контролируемые компетенции	Фонд оценочных средств		Форма контроля
			Вид оценочного средства	Количество вариантов заданий	
1.	«Организация лабораторной службы»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
2.	«Генетика человека»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
3.	«Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
4.	«Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
5.	«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
6.	«Биохимические методы диагностики»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>



	наследственных болезней»		Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
7.	«Молекулярно-генетические методы диагностики»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
8.	«Современные достижения в области лабораторной генетики»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
9.	«Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
10.	«Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
11.	«Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
12.	«Организация медико-генетической помощи населению»	УК 1, 2; ПК 1-10	Комплект тестовых заданий	5	<b>зачет</b>
			Комплект задач	5	

			Комплект вопросов к зачету	5	
--	--	--	----------------------------------	---	--

**Схема проверки компетенций по типовым тестовым заданиям для  
проведения промежуточной аттестации в целом.**

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	81,82,126,149
УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	21,22
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	75,76,77,200,219,220
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	74,176,180,206
ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	251-280
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	109,111,112,167,185,186,188-195
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических	25-73,78,79,83-108, 110,113-124,126-143,147-165,168-171,173,181-184,187,196-

	форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	199,201-205,207-218,246,249,250
ПК-6	Готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	11-20, 80,125,144,172,177,178,179
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	145,166
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	24, 280-300
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	1-10,247,248
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	23

**Схема проверки компетенций по типовым ситуационным задачам для проведения промежуточной аттестации в целом**

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
1	2	3
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	1-10
УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	1-10
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	1-10
ПК-2	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной	1-10

	обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	
ПК-3	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	1-10
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	1-10
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	1-10
ПК-6	Готовность к применению диагностических клинко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	1-10
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	1-10
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	1-10
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	1-10
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	1-10

**Схема проверки компетенций по вопросам для проведения промежуточной аттестации в целом**

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	10,14,15
УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	2,4,5,6
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,	8

	выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	26-30
ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	3
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	16-21
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	25-30
ПК-6	Готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	22
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	7
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	1
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	9,11,12
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	3

## **ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ**

Приложение 1. Комплект типовых тестовых заданий

Приложение 2. Комплект типовых ситуационных задач

Приложение 3. Комплект вопросов для проведения промежуточной аттестации.

Приложение 4. Комплект билетов для проведения промежуточной аттестации

**Приложение 1**

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

<b>Задание №1</b>		
По аутосомно-рецессивному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. врожденные пороки сердца
2)	-	Б. эпилепсии
3)	-	В. пилоростеноз
4)	-	Г. семейная эмфизема легких
5)	+	Д. фенилкетонурия

<b>Задание №2</b>		
По аутосомно-доминантному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. шизофрения
2)	-	Б. эпилепсия
3)	-	В. гипоспадия
4)	-	Г. агенезия почек
5)	+	Д. ахондроплазия

<b>Задание №3</b>		
Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:		
1) 0;		
2) А;		
3) В;		
4) АВ		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3

3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 2, 3 и 4
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

#### Задание №4

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. 0
2)	-	Б. А
3)	-	В. В
4)	-	Г. АВ

#### Задание №5

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является:

- 1) гемофилия;
- 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- 4) синдром Хантера

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 2, 3 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

#### Задание №6

У обоих супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови:

- 1) 0; 2) А; 3) В; 4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 2
3)	-	В. правильный ответ 1 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 1 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

### Задание №7

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией. Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии неотягощена?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут больны
2)	-	Б. половина мальчиков будут больными
3)	+	В. все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
4)	-	Г. все девочки будут больны
5)	-	Д. половина девочек будут носительницами патологического гена

### Задание №8

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией. Каков риск унаследования гемофилии для ее детей?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут здоровы
2)	-	Б. все мальчики будут больны
3)	+	В. в среднем, половина мальчиков будут больными
4)	-	Г. все девочки будут больны
5)	-	Д. все девочки будут носительницами патологического гена

### Задание №9

Определение конкордантности близнецов используется для:



Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	+	А. оценки пенетрантности
2)	-	Б. оценки экспрессивности
3)	-	В. оценки уровня мутационного процесса
4)	-	Г. расчета генных частот

<b>Задание №10</b>		
Формула Хольцингера используется для определения:		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	+	А. коэффициента наследуемости
2)	-	Б. степени пенетрантности
3)	-	В. конкордантности
4)	-	Г. Экспрессивности

<b>Задание №11</b>		
Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. 0
2)	-	Б. 25%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 75%
5)	-	Д. 100%

<b>Задание №12</b>		
Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. 0
2)	-	Б. 25%

3)	+	В. 50%
4)	-	Г. 75%
5)	-	Д. 100%

### Задание №13

Причиной появления дизиготных близнецов является:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. нарушение митоза
2)	+	Б. овуляция нескольких яйцеклеток
3)	-	В. разделение зиготы на две закладки
4)	-	Г. нарушение овуляции

### Задание №14

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	+	Б. дизрупция
3)	-	В. деформация
4)	-	Г. Дисплазия

### Задание №15

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

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	-	Б. дизрупция
3)	+	В. деформация

4)	-	Г. Дисплазия
----	---	--------------

#### Задание №16

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	-	Б. дизрупция
3)	-	В. деформация
4)	+	Г. Дисплазия

#### Задание №17

Агенезия почек возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

#### Задание №18

Микроцефалия возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

#### Задание №19

Незаращение твердого неба возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
----	---	--------------------------

2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

#### Задание №20

Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформацию
2)	-	Б. дисплазию
3)	+	В. малую аномалию развития (микропризнак)

#### Задание №21

Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. профазы
2)	+	Б. метафазы
3)	-	В. анафазы
4)	-	Г. Интерфазы
5)	-	Д. телофазы

#### Задание №22

Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. нити веретена
2)	-	Б. кинетохоры
3)	+	В. центромеры
4)	-	Г. Сателлиты
5)	-	Д. хромомеры

### Задание №23

При культивировании в присутствии ФГА делятся следующие клетки крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. моноциты
2)	-	Б. эритроциты
3)	-	В. нейтрофилы
4)	+	Г. Лимфоциты

### Задание №24

Простое нерасхождение хромосом в мейозе - это:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. нерасхождение в первом делении мейоза
2)	-	Б. нерасхождение во втором делении мейоза
3)	-	В. нерасхождение в обоих делениях мейоза
4)	+	Г. верно А и В
5)	-	Д. ни одно из определений не верно

### Задание №25

Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

- 1) редукцией числа хромосом;
- 2) особенностями репликации;
- 3) перекомбинация генетического материала;
- 4) морфологией хромосом

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 4
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

### Задание №26

Во время кроссинговера происходит:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. редукция числа хромосом
2)	+	Б. рекомбинация генетического материала
3)	-	В. репликация ДНК

### Задание №27

Гетерогаметным называется:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. пол, в диплоидной клетке которого имеются одинаковые половые хромосомы
2)	+	Б. пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
3)	-	В. интерсексуальный организм

### Задание №28

Мозаицизм по половым хромосомам может быть результатом:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. нерасхождения хромосом во время мейоза
2)	+	Б. нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
3)	-	В. нерасхождения хромосом при делении соматической клетки

### Задание №29

К сбалансированным транслокациям относятся:

- 1) реципрокные;
- 2) нереципрокные;
- 3) робертсоновские

Выберите один из 4 варианты ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
----	---	-----------------------

2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

### Задание №30

Нерасхождение хромосом может:

- 1) произойти в мейозе;
- 2) произойти в митозе;
- 3) затрагивать как половые хромосомы, так и аутосомы

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

### Задание №31

Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. полиплоидного
2)	-	Б. моносомного
3)	-	В. трисомного
4)	+	Г. Анеуплоидного
5)	-	Д. тришюидного

### Задание №32

Процентная доля аномальных гамет, образующихся при простом нерасхождении хромосом во втором делении мейоза, составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 5%
----	---	-------

2)	-	Б. 10%
3)	-	В. 25%
4)	+	Г. 50%
5)	-	Д. 100%

#### Задание №33

Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. чистой дисгенезии гонад
2)	-	Б. полной тестикулярной феминизации
3)	-	В. неполной тестикулярной феминизации
4)	+	Г. смешанной дисгенезии гонад
5)	-	Д. неполной маскулинизации

#### Задание №34

Девушка 18 лет, рост 167 см, физически развита по возрасту, занимается спортом, Вторичные половые признаки отсутствуют. Наружные половые органы развиты правильно. При УЗИ органов малого таза выявлена гипоплазия матки, трубы и гонады в виде тяжа. Психика и интеллект в норме. При исследовании хромосом обнаружен кариотип 46,XY. Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. синдром тестикулярной феминизации (полный)
2)	-	Б. синдром тестикулярной феминизации (неполный)
3)	-	В. синдром Тернера
4)	+	Г. синдром чистой дисгенезии гонад
5)	-	Д. аденогенитальный синдром

#### Задание №35

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. аденогенитальном синдроме
----	---	------------------------------



2)	-	Б. синдроме Нунан
3)	+	В. синдроме тестикулярной феминизации
4)	-	Г. синдроме Дауна

#### Задание №36

Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- 1) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- 2) описание у нескольких больных разными авторами;
- 3) уникальное описание фенотипа;
- 4) один порок развития индуцирует появление других аномалий

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 1 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 2 и 4
5)	+	Д. правильный ответ 1 и 2

#### Задание №37

Заместительная терапия используется при

- 1) фенилкетонурии,
- 2) муковисцидозе,
- 3) агаммаглобулинемии,
- 4) непереносимости лактозы,
- 5) гепатоцеребральной дегенерации

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 4
3)	+	В. правильный ответ 2 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 3 и 5
5)	-	Д. правильный ответ 4 и 5

### Задание №38

Для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера используются анаболические гормоны и эстрогены. Такое лечение является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. симптоматическим
2)	-	Б. патогенетическим
3)	-	В. Этиологическим

### Задание №39

Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. симптоматическим методом лечения
2)	-	Б. этиологическим лечением
3)	+	В. патогенетическим лечением

### Задание №40

Заместительная терапия при сахарном диабете является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. симптоматическим методом лечения
2)	-	Б. этиологическим лечением
3)	+	В. патогенетическим лечением

### Задание №41

Заместительная терапия дает хороший терапевтический эффект при

- 1) лейкодистрофии,
- 2) врожденном вывихе бедра,
- 3) гипотиреозе,
- 4) целиакии,
- 5) миоплегии.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	+	В. правильный ответ 3 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2 и 5

#### Задание №42

У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

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

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3
3)	-	В. правильный ответ 2 и 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

#### Задание №43

У больных с кариотипом 47,ХХУ встречается:

- 1) гинекомастия;
- 2) умственная отсталость;
- 3) бесплодие

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3
3)	-	В. правильный ответ 2 и 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

#### Задание №44

Клиническая картина синдрома Клайнфельтера у новорожденных мальчиков:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. лимфатический отек
2)	-	Б. гинекомастия
3)	-	В. расщелина неба
4)	-	Г. аномалия наружных гениталий
5)	+	Д. практически нормальный фенотип

#### Задание №45

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

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
2)	-	Б. исследовать кариотип ребенка
3)	+	В. исследовать половой хроматин ребенка
4)	-	Г. исследовать половой хроматин матери
5)	-	Д. исследовать кариотип матери

#### Задание №46

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

У больной также можно ожидать выявление всех перечисленных аномалий, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. коарктации аорты
2)	-	Б. общего остеопороза
3)	+	В. долихостеномелии
4)	-	Г. кожных ксантом
5)	-	Д. телеангиэктазий

### Задание №47

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

Больной назначается лечение:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. заместительная терапия эстрогенами
2)	-	Б. заместительная терапия кортикостероидами
3)	-	В. заместительная терапия андрогенами
4)	-	Г. Витаминотерапия
5)	-	Д. симптоматическая терапия

### Задание №48

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

Прогноз заболевания:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. восстановление детородной функции
2)	+	Б. бесплодие
3)	-	В. полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
4)	-	Г. детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны
5)	-	Д. смерть в молодом возрасте

### Задание №49

Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. от 1 до 5
2)	-	Б. от 5 до 50
3)	+	В. от 50 до 200
4)	-	Г. от 20 и выше

#### Задание №50

Клиническая картина заболевания при синдроме ломкой X-хромосомы, обусловленном мутациями в участке FRAXA, включает все перечисленные признаки, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. умственной отсталости
2)	+	Б. врожденной тугоухости
3)	-	В. долихоцефального черепа
4)	-	Г. увеличения размеров кистей и стоп

#### Задание №51

Клиническими признаками синдрома Леша-Найяна являются:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. приступы гипогликемии натошак
2)	+	Б. почечно-каменная болезнь, поражение ЦНС, патология суставов
3)	-	В. скелетные дисплазии
4)	-	Г. рвота, диарея, гипотрофия

#### Задание №52

При лейцинозе в крови повышен уровень перечисленных аминокислот, кроме:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. валина
2)	-	Б. лейцина
3)	+	В. метионина
4)	-	Г. Изолейцина

### Задание №53

Дефектный фермент при болезни "кленового сиропа":

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
2)	-	Б. глюкозо-6-фосфатаза
3)	-	В. тирозиназа
4)	-	Г. В6-зависимая кинурениназа
5)	-	Д.сукцинатлиаза

### Задание №54

Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегид-рогеназы относится к:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. нарушениям углеводного обмена
2)	-	Б. нарушениям минерального обмена
3)	-	В. болезням накопления
4)	+	Г.эритроцитарным ферментопатиям
5)	-	Д. дефектам транспортных белков

### Задание №55

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. болезнь Гирке
2)	+	Б.мукополисахаридоз
3)	-	В. болезнь Тея-Сакса
4)	-	Г. болезнь Нимана-Пика

5)	-	Д.адренолейкодистрофия
----	---	------------------------

#### Задание №56

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Для уточнения диагноза необходимо провести следующие лабораторные исследования:

- 1) исследование структуры гликогена,
- 2) тест с цетилпиридинхлоридом,
- 3) исследование активности лизосомных ферментов,
- 4) гистохимическое исследование стернального пунктата,
- 5) электрофорез гликозаминогликанов мочи.

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	+	В. правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	Г. правильный ответ 3, 4 и 5

#### Задание №57

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Лечение этого заболевания предусматривает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. диетотерапию
2)	+	Б. симптоматическое лечение
3)	-	В. гормонотерапию



4)	-	Г. Витаминотерапию
<b>Задание №58</b>		
I тип гиперлипопротеинемии наследуется:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. аутосомно-рецессивно
2)	-	Б. аутосомно-доминантно
3)	-	В. сцепленно с X-хромосомой
4)	-	Г. Мультифакториально
5)	-	Д. сцепленно с Y-хромосомой

<b>Задание №59</b>		
К болезням накопления не относятся:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. галактоземия
2)	-	Б. болезнь Той-Сакса
3)	-	В. болезнь Помпе
4)	-	Г. синдром Хантера
5)	-	Д. фукозидоз

<b>Задание №60</b>		
При накоплении гликогена в лизосомах возникает:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. гепато-церебральная дистрофия
2)	+	Б. болезнь Помпе
3)	-	В. метахроматическая лейкодистрофия
4)	-	Г. миопатия Дюшенна
5)	-	Д. адреногенитальный синдром

### Задание №61

При галактоземии наблюдается все перечисленное, кроме:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. недостаточности галактоза- 1-фосфатуридилтрансферазы
2)	-	Б. катаракты
3)	-	В. гепатомегалии
4)	+	Г. недостаточности галактозо-6-фосфатазы

### Задание №62

Первая беременность у молодой женщины закончилась рождением ребенка с анэнцефалией. При следующей беременности ей можно рекомендовать:

- 1) исследование биопсии хориона,
- 2) амнио, центез и культивирование амниотических клеток,
- 3) ультразвуковое исследование,
- 4) фетоамниографию,
- 5) исследование альфа-фетопротеина в крови матери.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 3, 4 и 5
4)	+	Г. правильный ответ 3 и 5
5)	-	Д. правильный ответ 2 и 4

### Задание №63

Ультразвуковое исследование может выявить анэнцефалию на сроке беременности:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. 12-14 недель
2)	+	Б. 14-22 недели
3)	-	В. 30-32 недели
4)	-	Г. после 32 недель

#### Задание №64

Основанием для проведения пренатальной диагностики является:

- 1) рождение ребенка с трисомным вариантом болезни Дауна у молодых родителей,
- 2) рождение ребенка с дефектом нервной трубки,
- 3) носительство матерью X-сцепленного заболевания,
- 4) рождение ребенка с недифференцированной олигофренией,
- 5) возраст матери 38 лет

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 2 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 2, 3 и 5

#### Задание №65

Исследование X-полового хроматина показано:

- 1) бесплодному мужчине,
- 2) ребенку с болезнью Дауна,
- 3) ребенку с расщелиной губы и неба,
- 4) мальчику с олигофренией,
- 5) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 1 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 2 и 5

#### Задание №66

Ниже перечислены несколько ситуаций направления больных на исследование полового хроматина (тельца Барра). Укажите то из них, которое сделано ошибочно.

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. женщина 40 лет с ранним климаксом
2)	-	Б. мальчишке адрено-генитальным синдромом
3)	-	В. ребенок с олигофренией
4)	-	Г. молодая женщина с первичной аменореей
5)	-	Д. бесплодный мужчина

Задание №67		
Для постановки культуры периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. среды Игла
2)	+	Б. раствора глюконата кальция
3)	-	В. сыворотки крови
4)	-	Г. Фитогемагглютинина
5)	-	Д. антибиотиков.

Задание №68		
Индивиды со следующими карิโอ типами имеют одно F-тельце:		
1) 46,XY;		
2) 47,XXY;		
3) 47,XY Y;		
4) 48,XXX Y;		
5) 48,XXYY		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	Г. правильный ответ 3, 4 и 5

5)	+	Д. правильный ответ 1, 2 и 4
----	---	------------------------------

### Задание №69

Хроматин-положительные клетки (одно тельце Барра) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. одной X-хромосомы
2)	+	Б. двух X-хромосом
3)	-	В. трех X-хромосом
4)	-	Г. одной Y-хромосомы
5)	-	Д. двух Y-хромосом.

### Задание №70

Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за здорового мужчину. Вероятности рождения мальчиков с разными вариантами фенотипа в этом браке составляют:

- 1) вероятность одновременного унаследования обоих заболеваний или одновременного отсутствия обоих заболеваний по 50%;
- 2) вероятность одновременного унаследования и гемофилии и дальтонизма 45%;
- 3) вероятность отсутствия обоих заболеваний 45%;
- 4) вероятность унаследования только гемофилии 5%;
- 5) вероятность унаследования только дальтонизма 5%

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 4 и 5
5)	+	Д. правильный ответ 2, 3, 4 и 5

### Задание №71

Полиморфные фрагменты ДНК длиной 1,3 и 1,8 килобаз (тысяч пар оснований), определяемые в результате рестрикционного анализа, соответствуют двум аллелям маркерного локуса, сцепленного с геном гемофилии В. В родословной пробанд (больной мальчик) имеет фрагмент 1,8 кб, его здоровый брат -1,3 кб, их сестра гетерозиготна по ПДРФ - 1,3 и 1,8. Мать также гетерозиготна (1,3 и 1,8), отец имеет аллель 1,3 Кб. Дед пробанда по материнской линии также страдал гемофилией. Вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда (вероятность кроссинговера не учитывается) составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут больны
2)	-	Б. все мальчики будут здоровы
3)	-	В. все девочки будут больны
4)	+	Г. 50% мальчиков будут больны, а 50% - здоровы
5)	-	Д. Все варианты неверны

#### Задание №72

В семье имеется единственный случай заболевания пигментным ретинитом у мальчика. Родители и другие родственники здоровы. Пигментный ретинит может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному рецессивному типу, а также проявляться в виде фенкопий. Соотношение этих форм в популяции следующее:

- 1) аутосомно-рецессивные - 50%,
- 2) ауто-сомно-доминантные - 15%,
- 3) Х-сцепленные - 5%,
- 4) фенкопий - 30%.

Повторный риск заболевания для будущих детей пробанда равен:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 72%
2)	-	Б. 48%
3)	-	В. 26%
4)	-	Г. 13%
5)	+	Д. 7,5%

#### Задание №73

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота нормального аллеля А в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 95%
2)	-	Б. 85%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 9,5%
5)	-	Д. 5%

#### Задание №74

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота патологического аллеля а в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 95%
2)	-	Б. 85%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 9,5%
5)	+	Д. 5%

#### Задание №75

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 50 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 50%
2)	-	Б. 44%
3)	+	В. 28,5%
4)	-	Г. 25%
5)	-	Д. 9%

### Задание №76

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 65 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 50%;
2)	-	Б. 44%
3)	-	В. 28,5%
4)	-	Г. 25%
5)	+	Д. 9%

### Задание №77

При исследовании ребенка с болезнью Дауна установлено, что у него имеется транслокация 21/15. У отца имеется та же транслокация в сбалансированном состоянии. Риск повторного рождения больного ребенка составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 2-3%
2)	-	Б. 10-11%
3)	-	В. 15-20%
4)	-	Г. 25%
5)	-	Д. рождение больного ребенка исключено

### Задание №78

Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются:

- 1) повышенный генетический риск,
- 2) тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности,
- 3) отсутствие удовлетворительного метода лечения,
- 4) наличие точного метода диагностики.

Проранжируйте их по степени важности:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2, 3, 4
----	---	--------------------------------



2)	+	Б. правильный ответ 1, 2, 4, 3
3)	-	В. правильный ответ 1, 3, 2, 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 4, 2,3
5)	-	Д. правильный ответ 1, 4, 3, 2

#### Задание №79

УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности:

- 1) 10-14 недель,
- 2) 15-19 недель,
- 3) 20-24 недель,
- 4) после 23 недель

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3
3)	+	В. правильный ответ 2 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

#### Задание №80

В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. амниоцентез
2)	+	Б. биопсия хориона
3)	-	В. кордоцентез
4)	-	Г. фетоскопия

#### Задание №81

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

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. амниоцентез
2)	-	Б. биопсия хориона
3)	-	В. кордоцентез
4)	+	Г. все перечисленные методы
5)	-	Д. на один из перечисленных методов

Задание №82		
<p>Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей:</p> <p>1) альфафетопротеина,            2) хорионического гонадотропина,            3) неконъюгированного эстриола,            4) клеток плода</p>		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	+	А. правильный ответ 1,2,3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3, 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 3, 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №83		
<p>При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП - ниже нормы, ХГЧ - выше нормы, НЭ - ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:</p>		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	+	А. хромосомное заболевание;
2)	-	Б. дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
3)	-	В. расщелина губы и/или неба
4)	-	Г. множественные врожденные пороки развития

### Задание №84

Требования, предъявляемые к программам неонатального скрининга:

- 1) доступность лечения выявленных больных,
- 2) высокая частота заболеваний в популяции,
- 3) экономическая выгода,
- 4) небольшой размер популяции

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 1, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 2 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

### Задание №85

Оптимальный размер популяции для функционирования одной межобластной медико-генетической консультации составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 1-1,5 млн.
2)	-	Б. 2-3 млн.
3)	-	В. 4-6 млн.
4)	+	Г. 8-10 млн.
5)	-	Д. более 10 млн.

### Задание №86

Оптимальный размер популяции для функционирования одного консультативного кабинета по медицинской генетике составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 1-1,5 млн.
2)	-	В. 2-3 млн.
3)	-	В. 3-4 млн.
4)	-	Г. 5-6 млн.

5)	-	Д. более 10 млн.
----	---	------------------

### Задание №87

При обнаружении носительства патологического гена или хромосомы у здоровых лиц в медико-генетической консультации и формация сообщается:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. носителю патологического гена или хромосомы
2)	-	Б. родственникам
3)	-	В. в поликлинику по месту жительства
4)	-	Г. по месту работы

### Задание №88

При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации следующая:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. генетический риск сообщается только женщине
2)	-	Б. информацию о риске получает муж
3)	-	В. беседа проводится с двумя супругами
4)	-	Г. муж получает информацию без учета "ложного" отцовства
5)	-	Д. информацию о риске получают родственники

### Задание №89

На принятие решения о продолжении деторождения после медико-генетического консультирования влияют следующие факторы:

- 1) величина генетического риска;
- 2) тяжесть заболевания;
- 3) наличие детей в семье

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

### Задание №90

С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:

- 1) сразу после рождения,
- 2) через шесть месяцев;
- 3) через год и более

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 3
5)	+	Д. правильный ответ 2 и 3

### Задание №91

АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
2)	-	расположены в различных локусах гомологичных хромосом
3)	-	не определяют развитие одинаковых признаков
4)	-	расположены в различных гомологичных хромосомах
5)	-	не определяют развитие разных признаков

### Задание №92

В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах разные
2)	-	аллельные гены расположены в различных гомологичных
3)	-	различные аллельные гены отвечают за развитие разных признаков
4)	-	хромосомах аллельные гены в гомологичных хромосомах
5)	+	аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака

**Задание №93**

В ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	аллельные гены отвечают за развитие альтернативных признаков
2)	-	аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака
3)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
4)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
5)	-	аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах

**Задание №94**

ДОМИНИРОВАНИЕ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	признак, который в гетерозиготе подавляет действие
2)	-	альтернативной аллели признак, не проявляющий свое действие в гетерозиготе
3)	-	проявляющийся только в гомозиготном состоянии промежуточный признак,
4)	-	признак, проявляющийся во втором поколении
5)	-	проявляющийся в гетерозиготном состоянии

**Задание №95**

Генетика изучает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	индивидуальное развитие особей
2)	-	закономерности наследственности
3)	+	закономерности изменчивости строение и функции организмов
4)	-	закономерности строения и функции организмов
5)	-	возникновение жизни на земле

**Задание №96**

<b>НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
2)	+	общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации
3)	-	обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации
4)	-	изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
5)	-	период существования клетки, от одного деления до следующего

<b>Задание №97</b>		
<b>ИЗМЕНЧИВОСТЬ:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
2)	+	изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
3)	-	общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов,
4)	-	обусловливает хранение и репродукцию наследственной информации
5)	-	обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации

<b>Задание №98</b>		
<b>ПРОЦЕСС КРОССИНГОВЕРА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	митозе
2)	+	мейозе

3)	-	амитозе
4)	-	шизогонии
5)	-	апоптоз

### Задание №99

#### РЕПАРАЦИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	обеспечивает постоянство хромосом
2)	+	обеспечивает целостность структуры ДНК
3)	-	сохраняет уникальность гена
4)	-	не обеспечивает стабильность субмикроскопической структуры генетического материала
5)	-	обеспечивает комбинативную изменчивость

### Задание №100

#### ФЕНОТИП:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	не учитывает совокупность внешних и внутренних признаков организма
2)	+	<u>диплоидный набор хромосом</u>
3)	-	не характеризует их число, величину и форму
4)	-	совокупность всех наследственных факторов
5)	-	исключает совокупность всех признаков и свойств организма

### Задание №101

#### ГЕНОТИП:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	гаплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом, величиной и формой
2)	+	совокупность всех генов, полученных от родителей
3)	-	исключает совокупность внешних и внутренних признаков организма



4)	-	совокупность всех приобретенных факторов
5)	-	исключает совокупность всех признаков и свойств организма

### Задание №102

ОСНОВА СОВРЕМЕННОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ХРОМОСОМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	интенсивность окрашивания
2)	+	размер и расположение центromеры
3)	-	не учитывается характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске
4)	-	разная длина плеч хромосом
5)	-	набор хромосом

### Задание №103

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОЦЕСС, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЙ ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ И СОХРАНЕНИЕ ВИДА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	мутация
2)	+	репарация
3)	-	редупликация
4)	-	транскрипция
5)	-	терминация

### Задание №104

СТАБИЛЬНОСТЬ ГЕНОТИПА ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	отсутствие воспроизведения и сохранения генетической информации
----	---	---

2)	+	дублированностью структурных элементов генотипа
3)	-	полуконсервативным характером редупликации ДНК
4)	-	неустойчивость организма к факторам внешней среды
5)	-	комплементарным принципом биосинтеза

### Задание №105

**УСТОЙЧИВОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	гаплоидным набором хромосом двойной спиралью РНК
2)	+	вырожденностью генетического кода
3)	-	отсутствие повторов некоторых генов уникальностью генов
4)	-	
5)	-	

### Задание №106

**СПОНТАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ В ДНК:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	репарация
2)	+	мутация
3)	-	редупликация
4)	-	транскрипция
5)	-	трансляция

### Задание №107

**АПОПТОЗ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	физиологическая гибель клеток
2)	+	запрограммированная гибель клеток
3)	-	гибель клеток после ожога
4)	-	гибель клеток после травмы органов
5)	-	результат супрессии

### Задание №108

#### СТВОЛОВЫЕ КЛЕТКИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	дифференцированные клетки
2)	+	недифференцированные клетки - предшественники других клеток
3)	-	клетки, не способные самообновляться
4)	-	клетки утрачивающие митотическую активность
5)	-	клетки, не сохраняющие способность к делению

### Задание №109

#### УСЛОВИЯ СОХРАНЕНИЯ ПОСТОЯНСТВА ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	Отсутствие постоянства частот генов в популяции
2)	+	отсутствие миграции
3)	-	отсутствие кроссинговера
4)	-	отсутствие спариваний
5)	-	присутствие искусственного отбора

### Задание №110

#### ФАЗЫ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	разъединение гамет
2)	+	слияния гамет (сингамия)
3)	-	инактивации гамет
4)	-	торможение яйцеклетки
5)	-	торможение сперматозойда

### Задание №111

Вирус иммунодефицита человека:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	- содержит как РНК, так и ДНК
2)	+	РНК-содержащий
3)	-	- ДНК-содержащий
4)	-	- ретровирус
5)	-	- относится к простейшим

### Задание №112

Стадии ВИЧ-инфекции:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	- инкубация, разгар, затихание
2)	+	- инкубационный период, первичные проявления, вторичные заболевания, терминальная (СПИД)
3)	-	- инкубационный период, терминальная стадия
4)	-	- инкубация, разгар, затихание, полное выздоровление
5)	-	-инкубация, длительный латентный период, терминальная стадия

### Задание №113

С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ УРОГЕНИТАЛЬНОГО ХЛАМИДИОЗА У ЖЕНЩИН ИССЛЕДУЮТ СОСКОБ СО СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	уретры
----	---	--------

2)	+	уретры и цервикального канала
3)	-	- уретры и заднего свода влагалища
4)	-	- цервикального канала и прямой кишки
5)	-	- уретры, цервикального канала и прямой кишки

#### Задание №114

**С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ УРОГЕНИТАЛЬНОГО ХЛАМИДИОЗА У МУЖЧИН ИССЛЕДУЮТ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	соскоб слизистой прямой кишки
2)	+	соскоб слизистой уретры и секрет простаты
3)	-	- соскоб слизистой уретры и прямой кишки
4)	-	- секрет простаты
5)	-	- нити в моче и секрет простаты

#### Задание №115

**МАРКЕРЫ Т-ХЕЛПЕРНЫХ ЛИМФОЦИТОВ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	рецепторы к антигенам и Т-клеточным митогенам
2)	+	CD4
3)	-	CD3
4)	-	CD8
5)	-	CD21

#### Задание №116

**КАКОЕ ВЫСКАЗЫВАНИЕ ВЕРНО? ГРУППА КРОВИ - ЭТО:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	индивидуальный генетически детерминированный набор лейкоцитарных антигенов, определяющих гистосовместимость донора и реципиента
2)	+	индивидуальный генетически детерминированный набор клеточных и сывороточных антигенов и антител

3)	-	набор приобретенных антител в процессе иммунизации организма
4)	-	совокупность всех антигенов и антител организма
5)	-	совокупность эритроцитарных антигенов и антител АВО и Rh систем

#### Задание №117

СПОСОБНОСТЬ ОРГАНИЗМА ПРИОБРЕТАТЬ НОВЫЕ ПРИЗНАКИ В ПРОЦЕССЕ ОНТОГЕНЕЗА НАЗЫВАЕТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	наследственность
2)	+	изменчивость
3)	-	кроссинговер
4)	-	конъюгация
5)	-	мутация

#### Задание №118

ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ИДЕНТИЧНЫХ УЧАСТКАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	неаллельные
2)	+	аллельные
3)	-	биаллельные
4)	-	гомологичные
5)	-	диплоидные

#### Задание №119

БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ТОМ, ЧТО:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	уменьшается число хромосом до гаплоидного набора
2)	+	восстанавливается диплоидный набор хромосом
3)	-	хромосомный набор вида сохраняется постоянным

4)	-	
5)	-	

### Задание №120

**КЛЕТКИ НЕСУЩИЕ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ИНФОРМАЦИЮ НАЗЫВАЮТСЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	зиготы
2)	+	гаметы
3)	-	яйцеклетки
4)	-	половые клетки
5)	-	сперматозоиды

### Задание №121

**СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМ, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ КЛЕТОК ДАННОГО ВИДА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	генотип
2)	+	кариотип
3)	-	фенотип
4)	-	геном
5)	-	

### Задание №122

**КАКАЯ ЧАСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ПОСТУПАЕТ В ДОЧЕРНИЕ КЛЕТКИ ПРИ ИХ РАЗМНОЖЕНИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	половина информации
2)	+	вся содержащаяся в материнских клетках
3)	-	четверть информации
4)	-	любая часть информации
5)	-	75%

**Задание №123****НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТЬЮ НАЗЫВАЮТ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	способность живых организмов приобретать новые признаки
2)	+	изменчивость, меняющую генотип
3)	-	изменчивость, меняющую фенотип
4)	-	гетерозиготный организм
5)	-	гомозиготный организм

**Задание №124****ЧИСТАЯ ЛИНИЯ – ЭТО:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	особи, полученные под воздействием мутагенных факторов
2)	+	группа генетически однородных (гомозиготных) организмов
3)	-	порода
4)	-	гибрид
5)	-	

**Задание №125****КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	оплодотворение
2)	-	рост плода
3)	+	имплантация зародыша
4)	-	плацентация
5)	-	морфогенез

**Задание №126**



**КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ АНТЕНАТАЛЬНОГО ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	роды
2)	-	первый год жизни ребенка
3)	+	имплантация зародыша
4)	+	плацентация
5)	-	морфогенез

**Задание №127****ПЕРИОДЫ ПОСТНАТАЛЬНОГО ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	предэмбриональный
2)	-	эмбриональный
3)	+	дорепродуктивный
4)	+	репродуктивный
5)	+	пострепродуктивный

**Задание №128****АМНИОЦЕНТЕЗ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	исследование полового хроматина
2)	-	составление идиограммы
3)	-	исследование активности ферментов
4)	-	определение типа наследования
5)	+	исследование амниотической жидкости клеток плода

**Задание №129**

**ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ АМНИОЦЕНТЕЗ ПРОВОДЯТ В:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	7-8 нед.
2)	-	11-12 нед.
3)	+	16-18 нед.
4)	-	24-26 нед.
5)	-	28-30 нед.

**Задание №130**

**АМНИОЦЕНТЕЗ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	исследование полового хроматина
2)	-	составление идиограммы
3)	-	исследование активности ферментов
4)	-	определение типа наследования
5)	+	исследование амниотической жидкости клеток плода

**Задание №131**

**ТАКТИКА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ПРИ ВЫЯВЕНИИ У ПЛОДА ТРИСОМИИ 21:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	рекомендовать прерывание беременности
2)	+	предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка,
3)	-	родителям предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности
4)	-	рекомендовать повторную беременность
5)	-	рекомендовать оставить беременность

**Задание №132**

**ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИ ПОВТОРНЫХ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШАХ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	неравный брак
2)	+	кровнородственный брак
3)	-	повторный брак
4)	+	гетерозиготность супругов по рецессивной мутации
5)	+	гетерозиготность одного из супругов по доминантной мутации

**Задание №133**

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	ретенционной кисте слизистой оболочки нижней губы
2)	-	вторичном деформирующем остеоартрозе
3)	-	остеоме верхней челюсти
4)	+	врожденная расщелина твердого и мягкого неба
5)	-	ВНЧС

**Задание №134**

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	саркоме Юинга
2)	+	врожденной полной расщелине мягкого неба
3)	+	синдроме Гольденхара
4)	+	врожденная расщелина твердого и мягкого неба
5)	-	ВНЧС

**Задание №135**

«ГИПСОВЫЕ ЗУБЫ» ЯВЛЯЮТСЯ ОДНИМ ИЗ ПРОЯВЛЕНИЙ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	гипоплазии эмали
2)	-	флюороза
3)	+	несовершенного амелогенеза
4)	-	несовершенного дентиногенеза
5)	-	несовершенного одонтогенеза

**Задание №136**

НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЯВЛЯЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	системная гипоплазия
2)	-	флюороз
3)	-	местная гипоплазия
4)	+	дисплазия Капдепона
5)	-	

**Задание №137**

ПРИ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ПОРАЖЕНЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	все молочные зубы
2)	-	молочные и моляры
3)	-	постоянные резцы
4)	-	постоянные моляры
5)	+	все молочные и постоянные зубы

**Задание №138****ДЛЯ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ХАРАКТЕРНЫ**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	наличие ночных болей
2)	+	стираемость эмали и дентина
3)	-	изменение окраски зубов
4)	-	кариозные полости
5)	-	интактные зубы

**Задание №139****ВРОЖДЕННАЯ РАСЩЕЛИНА ВЕРХНЕЙ ГУБЫ ФОРМИРУЕТСЯ В:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	3-6 нед.
2)	-	11-12 нед.
3)	-	во второй половине эмбриогенеза
4)	-	8-10 нед.
5)	-	10-12 нед.

**Задание №140****К ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ТВЕРДОГО НЕБА ПРИВОДИТ КЛЕТОЧНЫЙ МЕХАНИЗМ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	нарушение пролиферации
2)	-	нарушение апоптоза
3)	-	нарушение миграции

4)	-	нарушение сортировки
5)	-	нарушение сегрегации

#### Задание №141

ДЕФОРМАЦИЯ КОЖНО-ХРЯЩЕВОГО ОТДЕЛА НОСА ПРИ ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	неполная
2)	-	скрытая
3)	+	полная
4)	-	открытая
5)		частичная

#### Задание №142

НАРУШЕНИЕ РЕЧИ ПРИ ДВУСТОРОННЕЙ РАСЩЕЛИНЕ АЛЬВЕОЛЯРНОГО ОТРОСТКА, ТВЕРДОГО И МЯГКОГО НЕБА ВЫЗВАНО:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	анкилоглоссией
2)	+	укорочением мягкого неба сужением среднего отдела глотки
3)	+	расширением среднего отдела глотки
4)	+	наличием широкого сообщения между ротовой и носовой полостями
5)		

#### Задание №143

МИКРОГЛОССИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)		отсутствие нижней челюсти
----	--	---------------------------

	-	
2)	-	недоразвитие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	+	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

#### Задание №144

АГЛОССИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	отсутствие нижней челюсти
2)	-	недоразвитие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	+	отсутствие языка

#### Задание №145

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)		вторичная частичная адентия
2)	+	первичная адентия
3)	-	макродентия
4)	-	вторичная полная адентия
5)	-	микродентия

#### Задание №146

ГИПЕРОДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	при наличии сверхкомплектных зубов
2)	-	при отсутствии зачатков зубов
3)	-	при ретенции зубов
4)	-	
5)	-	

#### Задание №147

ГИПООДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	при наличии сверхкомплектных зубов
2)	+	при отсутствии зачатков зубов
3)	-	при ретенции зубов
4)	-	при повышенной минерализации
5)	-	при эндокринных заболеваниях

#### Задание №148

МАКТОДЕНТИЯ – ЭТО АНОМАЛИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	размеров зубов
2)	-	формы зубов
3)	-	структуры зубов
4)	-	аномалия десны
5)	-	аномалия прикуса

#### Задание №149

МАКРОДЕНТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	увеличение размеров зубов
----	---	---------------------------



2)	-	уменьшение размеров зубов
3)	-	уменьшение количества зубов
4)	-	наследственность нарушение процесса минерализации
5)	-	недоразвитие челюстных костей

#### Задание №150

**МИКРОДЕНТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	увеличение размеров зубов
2)	-	уменьшение размеров зубов
3)	+	уменьшение количества зубов
4)	-	недоразвитие челюстных костей
5)	-	наследственность нарушение процесса минерализации

#### Задание №151

**ТОРТОАНОМАЛИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	высокое положение зуба
2)	-	вестибулярный наклон зуба
3)	+	поворот зуба вокруг вертикальной оси
4)	-	низкое положение зуба
5)	-	недоразвитие челюстных костей

#### Задание №152

**ПРЕДУШНЫЕ КОЖНО-ХРЯЩЕВЫЕ РУДИМЕНТЫ – СИМПТОМ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдрома Олбрайта
2)	-	херувизма

3)	+	синдрома Гольденхара
4)	-	синдрома Ван-дер-Вуда
5)	-	

#### Задание №153

НЕДОРАЗВИТИЕ ПОЛОВИНЫ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ – СИМПТОМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдрома Ван-дер-Вуда херувизма
2)	+	синдрома Гольденхара
3)	-	травмы мышечного отростка нижней челюсти в первые годы жизни ребенка
4)	-	гемифациальноймикросомии
5)	-	синдрома Олбрайта

#### Задание №154

МИКРОГНАТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	отсутствие нижней челюсти
2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	+	недоразвитие верхней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

#### Задание №155

МИКРОГЕНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	отсутствие нижней челюсти
2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	+	недоразвитие нижней челюсти

4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

#### Задание №156

АГНАТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	отсутствие нижней челюсти
2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

#### Задание №157

ВАЖНОЕ ЗНАЧЕНИЕ В ФОРМИРОВАНИИ НЕРВНОЙ ТРУБКИ ИГРАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	тотипотентностьоо
2)	+	миграция
3)	-	апоптоз
4)	-	пролиферация
5)	-	плазматическая сегрегация

#### Задание №158

ЛЕТАЛЬНЫЕ МУТАЦИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	снижают жизнеспособность организма
2)	+	приводят к гибели плода во время эмбрионального развития
3)	-	возникают под влиянием природных факторов и без участия человека
4)	-	возникают в результате специального воздействия на организм мутагенных факторов

5)	-	возникают только в соматических клетках организма
----	---	---

### Задание №159

#### ПРИЧИНЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	выпадение и потеря пар нуклеотидов замена и вставка пар нуклеотидов хромосомные перестройки сдвиг рамки считывания
2)	+	изменение числа хромосом вследствие неправильного расхождения их в процессе митоза или мейоза
3)	-	
4)	-	
5)	-	

### Задание №160

#### ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	медленным ростом опухоли
2)	+	инвазивным ростом опухоли
3)	-	контролируемым делением опухолевых клеток
4)	-	поликлональностью опухоли
5)	-	все варианты возможны

### Задание №161

#### ПРЕВРАЩЕНИЕ НОРМАЛЬНОЙ КЛЕТКИ В ОПУХОЛЕВУЮ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	органогенез
2)	+	онкогенез
3)	-	гистогенез
4)	-	партеогенез

5)	-	апоптоз
----	---	---------

### Задание №162

**ПРИЧИНЫ ОПУХОЛЕВОЙ ТРАНСФОРМАЦИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	высокая температура
2)	+	онковирусы
3)	-	низкая температура
4)	-	солнечная радиация
5)	-	мутации

### Задание №163

**ОСНОВОПЛОЖНИК КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ В РОССИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	Н.К. Кольцов
2)	+	С.Н. Давиденков
3)	-	А.С. Серебровский
4)	-	Н.П. Дубинин
5)	-	Н.В. Тимофеев-Ресовский

### Задание №164

**ОБЪЕКТЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	индивидуум
2)	+	индивидуум и все члены его семьи, в том числе и здоровые
3)	-	индивидуум и его родственники
4)	-	только здоровые родственники индивидуума
5)	-	только больные родственники индивидуума

**Задание №165****ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ ПРИМЕНЯЮТСЯ ДЛЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	изучения наследственных болезней
2)	+	создания новых вакцин
3)	-	лечению наследственных и инфекционных болезней
4)	-	лечению инфекционных заболеваний
5)	-	диагностики соматических мутаций

**Задание №166****ПОЛОЖЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	в хромосоме находится один ген
2)	+	гены локализованы в хромосоме.
3)	-	гены расположены в хромосоме беспорядочно
4)	-	кроссинговер — это процесс обмена различными участками между хроматидами гомологичных и сестринских хромосом, который регулярно совершается в профазе I мейоза.
5)	-	кроссинговер не приводит к химерности

**Задание №167****ДЕТИ ОДНОЙ РОДИТЕЛЬСКОЙ ПАРЫ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	пробанды
2)	+	сибсы
3)	-	гомозиготы
4)	-	супруги
5)	-	родители

**Задание №168**

:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	

**Задание №169**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	

**Задание №170****ОСОБИ ОДНОГО ПОКОЛЕНИЯ РАСПОЛОГАЮТСЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	по горизонтали беспорядочно
2)	+	в порядке рождаемости слева направо
3)	-	в порядке рождаемости справа налево
4)	-	по вертикали
5)	-	хаотично

**Задание №171**

ПРОБАНД:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	индивидуум, обратившийся к врачу
2)	+	индивидуум, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
3)	-	индивидуум, обратившийся в медико-генетическую консультацию
4)	-	индивидуум, с которого начинается сбор родословной
5)	-	Индивидуум, больной исследуемым заболеванием

**Задание №172**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КОНЦЕПЦИИ МЕНДЕЛИЗМА В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА  
НАЧАЛОСЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	с середины XIX века (Г. Мендель; В.М. Флориндский; Ф. Гальтон)
2)	+	с начала XX века (переоткрытие законов Г. Менделя)
3)	-	с конца XIX века (А. Вейсман; А.А. Остроумов)
4)	-	в 1910-1920 гг. (Т.Х. Морган хромосомная теория наследственности)
5)	-	в 1940-1950 гг. (открытие информационной роли и структуры ДНК)

**Задание №173**

ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК ИСПОЛЬЗУЮТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	



**Задание №174****ОПУХОЛЕВАЯ ТРАНСФОРМАЦИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	усиление влияния факторов, тормозящих пролиферацию клеток
2)	+	усиление влияния факторов, стимулирующих пролиферацию клеток
3)	-	усиление влияния факторов, приводящих к гибели клеток
4)	-	неконтролируемое увлечение массы клеток
5)	-	контролируемое деление клетки

**Задание №175****ОПУХОЛЕВАЯ ТРАНСФОРМАЦИЯ НАЧИНАЕТСЯ С ПЕРВИЧНОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	митохондрий
2)	+	хромосом
3)	-	лизосом
4)	-	рибосом
5)	-	ядра

**Задание №176****ПРИЗНАК МИТОХОНДРИАЛЬНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	сын никогда не наследует патологию отца
2)	+	все дети больной матери больны
3)	-	все дочери больного отца больны
4)	-	повышенная частота кровнородственных браков
5)	-	преимущественное поражение лиц мужского пола

**Задание №177**

Наследование, сцепленное с полом:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	Цвет глаз
2)	+	гемофилия
3)	-	глухота
4)	-	Цвет волос
5)	-	Цвет кожи

**Задание №178**

Наследование, сцепленное с полом:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	глухота
2)	+	дальтонизм
3)	-	Цвет волос
4)	-	Цвет кожи
5)	-	Цвет глаз

**Задание №179**

КЛИНИКО-ГЕНЕОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	составляет родословную с последующим обследованием пробанда
2)	+	прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений
3)	-	составляет родословную
4)	-	прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
5)	-	

**Задание №180****ГЕНЕОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД УСТАНОВЛИВАЕТ**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	изменение структуры хромосом
2)	+	генотип пробанда
3)	-	изменение числа хромосом
4)	-	процент здоровых детей
5)	-	соматические мутации

**Задание №181****ФАКТОРЫ, НАРУШАЮЩИЕ МОРФОГЕНЕЗ, ДЕЙСТВУЮТ В:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	пубертатном периоде
2)	+	зародышевом периоде
3)	-	периоде грудного вскармливания
4)	-	репродуктивном периоде
5)	-	в периоде раннего детства

**Задание №182****ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	прием витаминов
2)	+	прием цитостатиков
3)	-	недостаток грудного молока
4)	-	недостаток жирных кислот
5)	-	недостаток углеводов

**Задание №183**

**ПРЕПАРАТЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	аспирин
2)	+	варфарин
3)	-	анальгин
4)	-	димедрол
5)	-	амидопирин

**Задание №184**

**ПРЕПАРАТЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	противоожоговые
2)	+	противоопухолевые
3)	-	анальгетики
4)	-	противовоспалительные
5)	-	противовирусные

**Задание №185**

**ПЕРИОД, В КОТОРОМ ВОЗНИКАЮТ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЙСТВИЯ ТЕРАТОГЕННЫХ ФАКТОРОВ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	постнатальный
2)	+	эмбриональный
3)	-	дорепродуктивный
4)	-	репродуктивный
5)	-	Новорожденный

**Задание №186**

**ВИРУСЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ В РАННИЕ СРОКИ**

**БЕРЕМЕННОСТИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	ветряной оспы
2)	+	цитомегаловирус
3)	-	гриппа
4)	-	риновирус
5)	-	аденовирус

**Задание №187****ФАКТОРЫ, МОГУТ ПРИВОДЯЩИЕ К НАРУШЕНИЮ ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	Прием витаминов
2)	+	Курение
3)	-	Прием жирной пищи
4)	-	гимнастика
5)	-	Приём быстроусвояемых углеводов

**Задание №188****НАСЛЕДСТВЕННАЯ ОТЯГОЩЕННОСТЬ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	вновь возникающие мутации в соматических клетках
2)	+	накопленные в процессе эволюции патологические мутации
3)	-	распространенность наследственных болезней
4)	-	
5)	-	

**Задание №189****НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОЯВИЛИСЬ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости
2)	+	в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида
3)	-	в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи
4)	-	в процессе социального формирования человеческого общества
5)	-	в результате рождения детей в кровных браках

<b>Задание №190</b>		
<b>ПРОГРЕДИЕНТНОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕНА:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	ростом и старением организма больного
2)	+	непрерывностью функционирования мутантных аллелей
3)	-	неэффективностью лечения
4)	-	манифестация, строго определенная во времени
5)	-	вовлеченностью в патологический процесс одной системы

<b>Задание №191</b>		
<b>НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ НЕ СВОЙСТВЕННЫ:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	ранняя манифестация клинических проявлений острое течение
2)	+	благоприятный прогноз в излечении
3)	-	прогредиентное течение широкая распространенность в популяции
4)	-	вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
5)	-	резистентность к терапии

<b>Задание №192</b>		
<b>ПРОЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ:</b>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		

1)	-	ростом и старением организма больного
2)	+	вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
3)	-	вовлеченность в патологический процесс одной системы
4)	-	манифестация, строго определенная во времени
5)	-	отсутствие проявления гена или симптомов заболевания у родственников

### Задание №193

ДОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СРЕДИ ПРИЧИН СМЕРТИ ДЕТЕЙ 1 ГОДА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	50%
2)	+	25%
3)	-	70%
4)	-	5%
5)	-	15%

### Задание №194

ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	3-3,5%
2)	+	5-5,5%
3)	-	9-10%
4)	-	1-1,5%
5)	-	0,1-1,0%

### Задание №195

ЧИСЛО КЛИНИЧЕСКИХ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	до 3000
2)	+	+4000-4500
3)	-	6000-10 000
4)	-	10 000-80 000
5)	-	80 000-100000

#### Задание №196

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	эндемический зоб
2)	+	адентия
3)	-	аскаридоз
4)	-	контактный дерматит
5)	-	гиперплазия почки

#### Задание №197

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	заболевания, обусловленные мутацией генов
2)	+	заболевания, проявляющиеся при рождении
3)	-	заболевания, не поддающиеся лечению
4)	-	заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка
5)	-	

#### Задание №198

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	комбинативные
----	---	---------------



2)	+	изолированные
3)	-	конструктивные
4)	-	смешанные
5)	-	общие

#### Задание №199

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	сложные
2)	+	множественные
3)	-	простые
4)	-	смешанные
5)	-	комбинативные

#### Задание №201

**МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	врожденная расщелина губы и неба
2)	+	врожденная расщелина губы и полидактилия
3)	-	дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки
4)	-	микрофтальмия и анофтальмия
5)	-	мышечные дистрофии

#### Задание №202

**СЦЕПЛЕННО С X-ХРОМОСОМОЙ НАСЛЕДУЮТСЯ ДОМИНАНТНЫЕ ПРИЗНАКИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	полидактилия
2)	+	гипоплазия эмали зубов

3)	-	гемофилия
4)	-	дальтонизм
5)	-	

### Задание №203

ПРИЗНАКИ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	фенотипически нормальные дочери больных мужчин не являются носительницами
2)	+	заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
3)	-	больные мужчины передают патологическую аллель сыновьям в 50%
4)	-	сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 100%
5)	-	сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 25%

### Задание №204

ХРОМОСОМНЫЕ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕННЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	генными мутациями
2)	+	изменениями межгенных участков структуры ДНК
3)	-	изменениями числа и структуры хромосом
4)	-	
5)	-	

### Задание №205

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ ДО 8 НЕДЕЛЬ  
БЕРЕМЕННОСТИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	кривошея
2)	+	врожденная расщелины губы

3)	-	косолапость
4)	-	
5)	-	

#### Задание №206

Лабораторная диагностика, применяемая при ревматической лихорадке, позволяет

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Уточнить характер электролитных нарушений
2)	-	Поставить диагноз ревматическая лихорадка
3)	+	Определить степень выраженности воспалительного процесса
4)	+	Обнаружить иммунологические нарушения
5)	-	Определить нарушение соединительной ткани

#### Задание №207

ОСНОВНОЙ СПОСОБ ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	мейоз
2)	-	телофаза
3)	+	митоз
4)	-	интерфаза
5)	-	анафаза

#### Задание №208

ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ БЛОКИРОВАНА АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТАЗЫ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	при фенилкетонурии
2)	-	при болезни Помпе
3)	+	при болезни Гирке

4)	-	при болезни Тея-Сакса
5)	-	при гомоцистинурии

#### Задание №209

КАК ВЫ СЧИТАЕТЕ, ЧТО НЕ ОТНОСИТСЯ К АМИНОАЦИДОПАТИЯМ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	цистинурия
2)	-	фенилкетонурия
3)	+	фруктозурия
4)	-	лизинурия
5)	-	гистидинурия

#### Задание №210

ЧТО ВКЛЮЧАЕТ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИ ПЛАНИРОВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	ультрасонографию плода
2)	-	установление активности ферментов в экстракте разрушенных фибробластоподобных клеток амниотической жидкости
3)	+	лабораторное обследование родителей
4)	-	определение в амниотической жидкости уровня альфа-фетопротеина
5)	-	лабораторное обследование близких родственников

#### Задание №211

ПАЦИЕНТ СТРАДАЕТ АЛКАПТОНУРИЕЙ. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ И БИОХИМИЧЕСКИЕ ТЕСТЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ЭТОЙ ПАТОЛОГИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	гомоцистинурия
2)	-	артрит
3)	+	повышение концентрации гомогентизиновой кислоты в крови

4)	-	ахроноз
5)	-	появление фенилпирувата в моче

#### Задание №212

У РЕБЕНКА ПОДОЗРЕНИЕ НА АЛКАПТОНУРИЮ. БЛОК КАКОГО ФЕРМЕНТА ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ ЭТОМ ЗАБОЛЕВАНИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	гексокиназа
2)	-	фенилаланинтрансаминаза
3)	+	гомогентизиноксидаза
4)	-	параоксифенилпируватоксидаза
5)	-	лактатдегидрокиназа

#### Задание №213

В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ РАЗЛИЧАЮТ ПЕРВИЧНЫЕ И ВТОРИЧНЫЕ НАРУШЕНИЯ. УСТАНОВЛЕНИЕ ДИАГНОЗА ДО ПРОЯВЛЕНИЯ ВТОРИЧНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗЛЕЧИТЬ БОЛЕЗНЬ. В ЭТОЙ СВЯЗИ ДИАГНОЗ У РЕБЕНКА ДОЛЖЕН БЫТЬ УСТАНОВЛЕН В ВОЗРАСТЕ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	до 1-го года
2)	-	до 6-ти месяцев
3)	+	до 1-го месяца
4)	-	до 2-х месяцев
5)	-	срок не имеет значения

#### Задание №214

УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ ЛАБОРАТОРНЫЙ ТЕСТ ДЛЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	величина экскреции фенилпировиноградной кислоты
2)	-	концентрация фенилацетата в моче

3)	+	концентрация фенилаланина в крови
4)	-	уровень фениллактиата в моче
5)	-	концентрация фенилаланина в моче

#### Задание №215

**КАКАЯ КЛЕТКА ЯВЛЯЕТСЯ РОДОНАЧАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ ДЛЯ ВСЕХ КЛЕТОК КРОВИ:**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	макрофаг
2)	-	лимфоцит
3)	+	стволовая клетка
4)	-	миелобласт
5)	-	эритропоэтинчувствительная клетка

#### Задание №216

**КАКАЯ КЛЕТКА ЯВЛЯЕТСЯ РОДОНАЧАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ ДЛЯ ВСЕХ КЛЕТОК КРОВИ:**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	макрофаг
2)	-	лимфоцит
3)	+	стволовая клетка
4)	-	миелобласт
5)	-	эритропоэтинчувствительная клетка

#### Задание №217

**ЗАКОН ГОМОЛОГИЧЕСКИХ РЯДОВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОБНАРУЖИЛ:**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	генетическое родство между видами
2)	-	историческое родство между видами

3)	+	сходство мутационных процессов у близких родов и видов
4)	-	сходство мутационных процессов у близких родов
5)	-	сходство мутационных процессов у близких видов

### Задание №218

**КАКОЙ АЛГОРИТМ ИССЛЕДОВАНИЙ ПРИМЕНЯЮТ ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ ЛИЦ ИЗ ГРУППЫ РИСКА?**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	определить антитела к ВИЧ-1 и к ВИЧ-2 методом ИФА. В случае положительного результата госпитализировать.
2)	-	определить антитела к ВИЧ-1 методом ИФА. В случае сомнительного результата провести исследование на наличие антител к ВИЧ-2 методом ИФА.
3)	+	определение антител в сыворотке методом ИФА; в случае положительного результата - проведение подтверждающего анализа - иммуноблота (ИБ). При получении сомнительного результата в ИБ возможно проведение исследования с целью выявления провируса ВИЧ в лимфоцитах методом ПЦР
4)	-	определить антитела к ВИЧ-1 и к ВИЧ-2 методом ИБ. При получении сомнительного результата провести исследование в ИФА
5)	-	определить наличие провируса методом ПЦР; в случае положительного результата диспансерно наблюдать.

### Задание №220

**Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Аутосомно-доминантные
2)	-	Мультифакториальные заболевания
3)	+	Хромосомные заболевания
4)	-	Наследственные заболевания
5)	-	X-сцепленные с полом

### Задание №221

Какое время отводится колхинизации при получении метафазных пластинок, пригодных для нормального карiotипирования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	1 час
2)	-	30 минут
3)	+	2 часа
4)	-	4 часа
5)	-	3 часа

#### Задание №222

Какова должна быть концентрация колхицина для получения хороших метафазных пластинок?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	100у
2)	-	1000у
3)	+	10 у
4)	-	0,1 у
5)	-	1 у

#### Задание №223

Каково соотношение и состав компонентов фиксатора?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Метанол и трипсин 3:1
2)	-	ФГА и ледяная уксусная кислота 2:1
3)	+	Метанол и ледяная уксусная кислота 3:1
4)	-	Трипсин и ФГА 3:1
5)	-	Метанол и ледяная уксусная кислота 1:1

#### Задание №224

Выделите показание для исследования карiotипа родителей:



Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	-	Хронический прогрессирующий характер течения заболевания у ребенка, с началом в раннем детском возрасте
2)	-	Неврологические проявления у ребенка
3)	+	Наличие в анамнезе умерших детей с МВПР
4)	-	Возраст родителей старше 35
5)	-	Ребенку выставлен диагноз «муковисцидоз»

<b>Задание №225</b>		
Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни связаны с:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	-	недостатком генетического материала
2)	-	избытком генетического материала
3)	+	нет связи ни с недостатком, ни с избытком
4)	-	соматическими нарушениями
5)	-	осложненные витаминной недостаточностью

<b>Задание №226</b>		
Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	-	метацентрики
2)	-	субметацентрики
3)	+	acroцентрики
4)	-	дицентрики
5)	-	нормоцентрики

<b>Задание №227</b>		
При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		

1)	-	одному мужчине
2)	-	одной женщине
3)	+	обоим супругам
4)	-	родителям супругов
5)	-	не назначается никому

#### Задание №228

Укажите правильный кариотип синдрома Патау

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	47, хх, +18
2)	-	47, хх, -5р
3)	+	47, ху, +13
4)	-	47, хху
5)	-	45, хо

#### Задание №229

Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	анализу не поддаются
2)	-	метод С-окрашивания
3)	+	молекулярно и цитогенетических методов
4)	-	анализ полового хроматина
5)	-	прометафазного анализа хромосом

#### Задание №230

В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	в соматических и половых клетках
2)	-	только в соматических клетках

3)	+	только в половой клетке
4)	-	только в хромосоме
5)	-	в эукариотических клетках

### Задание №231

Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром Дауна
2)	-	гемофилия
3)	+	синдром Кляйнфельтера
4)	-	дальтонизм
5)	-	синдром Прадера-Вилли

### Задание №232

Какой из кариотипов будет иметь женщина, не страдающая наследственной болезнью, связанной с нарушением числа хромосом:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	46,XY
2)	-	46,XXX
3)	+	46,XX
4)	-	46,XXY
5)	-	45,X

### Задание №233

Укажите, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа аутомосом

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром Дауна
2)	-	гемофилия
3)	+	синдром Патау

4)	-	синдром Кляйнфельтера
5)	-	дальтонизм

#### Задание №234

Из перечисленных заболеваний выберите те, причиной которых являются структурные aberrации хромосом:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром Патау
2)	-	синдром «Шершевского-Тернера»
3)	+	синдром «кошачьего крика»
4)	-	синдром Кляйнфельтера
5)	-	болезнь Дауна

#### Задание №235

Отметьте, при диагностике каких из перечисленных ниже заболеваний, можно использовать исследование телец полового хроматина в интерфазных ядрах соматических клеток человека:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром «кошачьего крика»
2)	-	синдром Кляйнфельтера
3)	+	синдром «Шершевского-Тернера»
4)	-	синдром Патау
5)	-	синдром Орбели

#### Задание №236

При каком заболевании диагностическим методом является цитогенетическое исследование

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	фруктоземия
2)	-	нейрофиброматоз
3)	+	болезнь Дауна

4)	-	фенилкетонурия
5)	-	галактоземия

### Задание №237

Какие мутации относятся к геномным?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	инверсия, транслокация
2)	-	дупликация, делеция
3)	+	полиплоидия, анеуплодия
4)	-	внутрихромосомные перестройки
5)	-	межхромосомные перестройки

### Задание №238

Какие мутагенные факторы являются наиболее частой причиной хромосомных мутаций у человека

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	химические вещества
2)	-	инфекция
3)	+	радиация
4)	-	лекарственные препараты
5)	-	все факторы воздействуют плохо

### Задание №239

Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины и запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	46,XX. 47,XXY, 46,XX/47,XXY
2)	-	45,XO. 46,XY. 46,XX/46,XY
3)	+	46,XX. 46,XY. 46,XX/46,XY
4)	-	46,XX. 46,XY. 45,X0/46,XY
5)	-	46,XX. 46,XY. 45,XO/47,XXY

### Задание №240

Назовите клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	ногти
2)	-	клетки кожи
3)	+	клетки крови
4)	-	волосы
5)	-	клетки костного мозга

### Задание №241

Делеция длинного плеча хромосомы 13 - это:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром «Шершевского-Тернера»
2)	-	синдром Патау
3)	+	синдром Орбели
4)	-	синдром «кошачьего крика»
5)	-	синдром Кляйнфельтера

### Задание №242

В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	дефект нервной трубки плода
2)	-	имеется акушерская патология
3)	+	болезнь Дауна
4)	-	синдром Эдварса
5)	-	синдром «кошачьего крика»

### Задание №243

Показанием для цитогенетического исследования супругов является:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	гемолитическая болезнь новорожденных
2)	-	рождение детей с муковисцедозом
3)	+	два и более спонтанных выкидыша
4)	-	рождение людей с врожденной косолапостью
5)	-	прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности

### Задание №244

Ген муковисцидоза располагается в середине длинного плеча

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	10 хромосомы
2)	-	5 хромосомы
3)	+	7 хромосомы
4)	-	2 хромосомы
5)	-	17 хромосомы

### Задание №245

Потовая проба основана на определении в потовой жидкости концентрации ионов

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Ca и P
2)	-	Na и Mg
3)	+	Na и Cl
4)	-	Cl и Ca
5)	-	K и Mg

### Задание №246

Наиболее распространенной мутацией гена муковисцидоза является

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	-	1677delTA
2)	-	delF 507
3)	+	delF 508
4)	-	del21kb
5)	-	2143delT

### Задание №247

Назовите патологичный кариотип:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	спутничная хромосома
2)	-	46,xy,qh+
3)	+	делеция короткого плеча 5 хромосомы
4)	-	46,xy
5)	-	все кариотипы нормальные

### Задание №248

Сывороточными признаками б. Эдвардса является:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	понижение АФП, повышение $\beta$ -ХГЧ
2)	-	повышение АФП
3)	+	снижение $\beta$ -ХГЧ
4)	-	повышение $\beta$ -ХГЧ
5)	-	понижение АФП

### Задание №249

Каково время культивирования лимфоцитов при проведении цитогенетического исследования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	24 часа
2)	-	10 часов



3)	+	72 часа
4)	-	12 часов
5)	-	48 часов

#### Задание №250

Какие методы окраски применяются для диагностики небольших структурных перестроек?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	окрашивание не применяется
2)	-	флюоресцентная
3)	+	дифференциальная
4)	-	простая
5)	-	можно использовать любой метод

#### Задание №251

Какие методы окраски применяют для диагностики геномных мутаций?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	метод С-окрашивания
2)	-	метод G- окрашивания
3)	+	с использованием флюорисцентных красителей
4)	-	окраска по Романовскому
5)	-	окраска по Грамму

#### Задание №252

Какое вещество применяют для разрушения веретена деления и остановки клеточного деления на стадии метафаз при проведении цитогенетического исследования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	трипсин
2)	-	ФГА
3)	+	колхицин
4)	-	хлорид калия

5)	-	буферный раствор
----	---	------------------

#### Задание №253

За какое время до окончания времени общего культивирования необходимо добавить колхицин?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	за 12 часов
2)	-	за 6 часов
3)	+	за 2-3 часа
4)	-	за 24 часа
5)	-	за 5 часов

#### Задание №254

Использование какого вещества при проведении цитогенетического исследования приводит к набуханию клеток, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	ледяная уксусная кислота
2)	-	трипсин
3)	+	хлорид калия
4)	-	колхицин
5)	-	ФГА

#### Задание №255

При каком типе наследования значимо чаще больные дети рождаются в семьях с кровнородственными браками:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	X-сцепленный рецессивный
2)	-	X- сцепленный доминантный
3)	+	аутосомно-рецессивный
4)	-	аутосомно-доминантный
5)	-	всегда здоровое потомство

### Задание №256

В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	46,ху, 13 p-
2)	-	46,ху, 13+
3)	+	47, ху, 13+
4)	-	47, ху, 13 p+
5)	-	это вариант нормального кариотипа

### Задание №257

Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какие телята родятся от красного быка и гибридных коров?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	25% черных, 50% красных
2)	-	50% черных, 25% красных
3)	+	50% черных, 50% красных
4)	-	30% черных, 70% красных
5)	-	70% черных, 30% красных

### Задание №258

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 13 лет, маленького роста, с крыловидными складками на шее, отсутствием вторичных половых признаков. При проведении цитогенетического исследования в 60% клеток обнаружено отсутствие одной из X хромосом. Ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Кариотип 45, у0 - моносомия по X хромосоме
2)	-	кариотип 46,хх - норма
3)	+	кариотип 45,х0/46, хх (60%,40%) – моносомия по X хромосоме, мозаичная форма
4)	-	кариотип 45,х0/46, хх (60%,40%) – мозаичная форма, вариант нормы

5)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по X хромосоме
----	---	---

#### Задание №259

Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготных особей крупного рогатого скота?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	100 % красных
2)	-	50% черных, 50% красных
3)	+	75 % черных, 25% красных
4)	-	25% черных, 75% красных
5)	-	100 % черных

#### Задание №260

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	25% с нормальным слухом, 75 % с глухонемой
2)	-	50% с нормальным слухом, 50 % с глухонемой
3)	+	75% с нормальным слухом, 25 % с глухонемой
4)	-	100 % с глухонемой
5)	-	100 % с нормальным слухом

#### Задание №261

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	кариотип 46,ху- норма для данной пациентки
2)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по X хромосоме
3)	+	кариотип 46,ху – тестикулярная феминизация

4)	-	кариотип 46,ху – провести операцию по изменению пола
5)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по У хромосоме

### Задание №262

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	мать аа, отец аа
2)	-	мать Аа, отец Аа
3)	+	мать аа, отец Аа
4)	-	мать АА, отец аа
5)	-	мать аа, отец АА

### Задание №263

У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	25%, I или II
2)	-	50 %, II
3)	+	75 %, I или II
4)	-	100 %, I
5)	-	25%, II или III

### Задание №264

Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	I
2)	-	IV

3)	+	I, II, III
4)	-	III
5)	-	II

#### Задание №265

У матери I (O), группа крови, у отца - IV (AB). Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	могут
2)	-	I или IV
3)	+	не могут
4)	-	IV
5)	-	I

#### Задание №266

У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови их родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	II и IV
2)	-	I и IV
3)	+	II и III
4)	-	III и IV
5)	-	I и II

#### Задание №267

Определите вероятность различных групп крови у детей, родившихся в браке, в котором один из родителей имеет группу крови IV (AB), а другой - группу I - (00)

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	II и III (25%: 75%)
2)	-	I и IV (50%: 50%)
3)	+	II и III (50%: 50%)
4)	-	II и IV (25%: 75%)

5)	-	I и II (50%: 50%)
----	---	-------------------

#### Задание №268

Определите фенотипы людей (группы крови системы ABO) при следующих генотипах: HH I<sup>A</sup>i, Hh IBIB, Hh ii, HH IAIB, hhIAIA, hhIAIB, hhi

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	II ( A), III (B), I(0), I (0), I (0), IV(AB)
2)	-	III (B), I (0), II ( A), I (0), I (0), IV(AB)
3)	+	II ( A), III (B), I (0), IV(AB), I (0), I (0)
4)	-	IV(AB), I (0), I(0), I (0), II ( A), III (B)
5)	-	I (0), I (0), II ( A), III (B), IV(AB), I (0)

#### Задание №269

Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость над сплошной окраской головы.

Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка со сплошной окраской головы с рыжей белоголовой коровой, если последняя гетерозиготна по белоголовости? Гены обоих признаков находятся в разных хромосомах

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	50% рыжие белоголовые, 50% черные белоголовые
2)	-	50 % рыжие со сплошной окраской головы, 50% черные со сплошной окраской головы
3)	+	25% рыжие белоголовые, 25% черные белоголовые, 25% рыжие со сплошной окраской головы, 25% черные со сплошной окраской головы
4)	-	100 % черные белоголовые
5)	-	100% рыжие белоголовые

#### Задание №270

Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме. Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в X- хромосоме?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	100 %
2)	-	75 %

3)	+	50 %
4)	-	0 %
5)	-	25 %

### Задание №271

Генотипы групп крови: I - 00, II - AA, AO, III - BB, BO, IV - AB. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Один из них имел I группу крови, а другой - IV. Первая пара родителей имела I (00) и II (AO) группы, а вторая - II (AO), III (BO). Определите, кто чей сын?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Определить невозможно
2)	-	Ребенок с IV группой крови – вторая пара родителей; Ребенок с I группой – первая пара родителей
3)	+	Ребенок с I группой крови – вторая пара родителей; Ребенок с IV группой – первая пара родителей
4)	-	Каждый новорожденный может быть ребенком одной из пар
5)	-	Первая пара родителей ребенок с I группой крови, вторая пара родителей – с III

### Задание №272

Какое заболевание можно предполагать у девочки низкого роста с крыловидными складками на шее, широко расставленными сосками грудных желез, с нормальным интеллектом и нормальным строением наружных половых органов? Какое обследование необходимо назначить для подтверждения диагноза?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	-	Синдром Нунам, кариотипирование, УЗИ малого таза, ЭХОкг
3)	+	Синдром Шершевского-Тернера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны
4)	-	Синдром Кляйнфельтера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны
5)	-	Истинный гермафродитизм, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны

### Задание №273



За консультацией обратилась женщина, у двоюродного сибса которой родился ребенок с муковисцидозом. У женщины уже есть трое здоровых детей. При проведении молекулярно-генетического обследования выявлено, что женщина является гетерозиготной носительницей мутации в гене муковисцидоза. Ее муж не обследовался. Какова вероятность рождения ребенка с муковисцидозом в данной семье?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	Риск средний
2)	-	Риск высокий
3)	+	Риск минимальный
4)	-	Риск выше среднего
5)	-	Нет риска

#### Задание №274

Врач-генетик направил девочку с задержкой полового развития на цитогенетическое исследование. При кариотипировании вами выявлено отсутствие X-хромосомы во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	46,xx
2)	-	47,хху
3)	+	45,х
4)	-	47, хо
5)	-	47,xxx

#### Задание №275

Вы готовите флаконы для взятия цитогенетического исследования 5 супружеским парам. Сколько флаконов и с каким раствором вы приготовите?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	10 флаконов с ФГА
2)	-	10 флаконов с уксусной кислотой
3)	+	10 флаконов с гепарином
4)	-	5 флаконов с гепарином
5)	-	20 флаконов с гепарином

### Задание №276

На цитогенетическое исследование направлено 5 пациентов. Вы готовите раствор для проведения окрашивания препаратов. Какой буфер вы будете использовать при этом?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	ТАЕ -буфер
2)	-	СЕ-буфер
3)	+	PBS-буфер
4)	-	ТВЕ-буфер
5)	-	фиксатор

### Задание №277

Беременная 40 лет направлена на пренатальную инвазивную диагностику. При ультразвуковом исследовании срок беременности составил 9 недель. Какие клетки вы будете использовать для кариотипирования плода?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	клетки пуповинной крови
2)	-	плацентарные клетки
3)	+	клетки ворсин хориона
4)	-	клетки амниотической жидкости
5)	-	клетки плода

### Задание №278

Обследуется супружеская пара для определения прогноза для потомства. Кариотип супругов без патологии. Супруги и их родители долгое время проживали в экологически неблагоприятном регионе и в данный момент работают на химическом производстве. Какой из ниже перечисленных методов обследования вы предложите?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	кариотипирование плода
2)	-	молекулярно-генетический анализ на ФКУ
3)	+	анализ на хромосомные абберации

4)	-	повторить цитогенетическое исследование
5)	-	анализ на микроделеции в У-хромосоме

### Задание №279

В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во 40% клетках обнаружена лишняя 21 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдром Орбели
2)	-	Это вариант нормы
3)	+	синдром Дауна, мозаичная форма
4)	-	синдром Патау
5)	-	синдром Дауна, простая трисомная форма

### Задание №280

Обследуется пробанд с мужским фенотипом по поводу бесплодного брака. Из слизистой оболочки щеки у него взят анализ на половой хроматин. При каком уровне содержания хроматина вы будете подозревать патологию?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	0,5%
2)	-	2,5%
3)	+	60%
4)	-	1%
5)	-	10%

### Задание №281

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 48, XXXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	2 тельце Барра
----	---	----------------

2)	-	1 тельце Барра
3)	+	3 тельце Барра
4)	-	0 телец Барра
5)	-	1,5 тельце Барра

#### Задание №282

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 49, XXXXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	2 тельце Барра
2)	-	3 тельце Барра
3)	+	4 тельце Барра
4)	-	1 тельце Барра
5)	-	2,5 тельце Барра

#### Задание №283

Расшифруйте следующие условное обозначение: 4p13,

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	13 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 3
2)	-	13 хромосома, длинное плечо, район 1, сегмент 3
3)	+	4 хромосома, короткое плечо, район 1, сегмент 3
4)	-	13 хромосома, короткое плечо, район 1, сегмент 3
5)	-	4 хромосома, длинное плечо, район 1, сегмент 3

#### Задание №284

Расшифруйте следующие условное обозначение: 9q29

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 2
2)	-	9 хромосома, длинное плечо, район 2, сегмент 9

3)	+	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 9
4)	-	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 29
5)	-	9 хромосома, длинное плечо, район 2, сегмент 29

### Задание №285

При проведении цитогенетического анализа пяти пациентам вы получили пять результатов. Какой из них вы оцените как патологичный?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	46,ху
2)	-	все кариотипы нормальные
3)	+	делеция короткого плеча 5 хромосомы
4)	-	спутничная хромосома
5)	-	46, ху, qh

### Задание №286

Вы проводите анализ на биохимические маркеры хромосомной патологии второго триместра беременной в 16-17 недель. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Какое предварительное заключение о возможной патологии плода вы можете сделать?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	анализы в норме
2)	-	дефекты невральной трубки плода
3)	+	болезнь Дауна
4)	-	синдром Эдварса
5)	-	имеется акушерская патология

### Задание №287

Обследуется девочка с подозрением на синдром Патау. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 13 хромосоме. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	47, xx,13-
2)	-	47, xy,13+
3)	+	47, xx,13+
4)	-	46, xx,13+
5)	-	47, xx,13-

#### Задание №288

На цитогенетическое исследование направлен мальчик с подозрением на синдром Эдвардса. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 18 хромосоме. Сделайте символическую запись кариотипа мальчика

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	47,xx,18+
2)	-	47,xy,18-
3)	+	47,xy,18+
4)	-	47,xx,18-
5)	-	46,xx,18+

#### Задание №289

На цитогенетическое исследование направлен мальчик с подозрением на синдром Дауна. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 21 хромосоме. Сделайте символическую запись кариотипа мальчика

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	47,xy,21-
2)	-	47,xx,21+
3)	+	47,xy,21+
4)	-	46,xy,21+
5)	-	46,xy,21-

#### Задание №290

Обследуется мальчик 13 лет. При осмотре выявлены гинекомастия, высокий рост и гипоплазия половых органов. При кариотипировании вы выявили трисомию по X

хромосоме. У-хромосома также присутствует во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа мальчика

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	47,ху,+21
2)	-	48,хххх
3)	+	47,хху
4)	-	47,ххх
5)	-	46, ху

### Задание №291

Сибсы - это:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	тети пробанда
2)	-	дяди пробанда
3)	+	братья и сестры пробанда
4)	-	дети пробанда
5)	-	родители пробанда

### Задание №292

Классификация генных болезней возможна на основе

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	возраста начала заболевания
2)	-	степени выраженности симптомов
3)	+	типа наследования
4)	-	характер течения заболевания
5)	-	пола заболевших

### Задание №293

Генные болезни обусловлены

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	потерей двух и более генов
----	---	----------------------------

2)	-	мутацией двух и более генов
3)	+	мутацией одного гена
4)	-	мутацией множества генов
5)	-	потерей части хромосомного материала

#### Задание №294

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	трисомии по У-хромосоме
2)	-	трисомия по половым хромосомам
3)	+	моносомия по аутосомам
4)	-	моносомия по Х-хромосоме
5)	-	трисомии по аутосомам

#### Задание №295

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 46, XX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	0,5 тельце Барра
2)	-	0 тельце Барра
3)	+	1 тельце Барра
4)	-	2 тельце Барра
5)	-	1,5 тельце Барра

#### Задание №296

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 46, XY

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	2 тельце Барра
2)	-	1,5 тельце Барра
3)	+	0 тельце Барра



4)	-	1 тельце Барра
5)	-	0,5 тельце Барра

#### Задание №297

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 47, XXУ

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	2 тельце Барра
2)	-	1,5 тельце Барра
3)	+	1 тельце Барра
4)	-	0 тельце Барра
5)	-	0,5 тельце Барра

#### Задание №298

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 48, XXXУ

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	0 тельце Барра
2)	-	0,5 тельце Барра
3)	+	2 тельце Барра
4)	-	1,5 тельце Барра
5)	-	1 тельце Барра

#### Задание №299

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 45, X

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	0,5 тельце Барра
2)	-	2 тельце Барра
3)	+	0 тельце Барра
4)	-	1,5 тельце Барра

5)	-	1 тельце Барра
----	---	----------------

### Задание №300

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 47, XXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	1,5 тельце Барра
2)	-	1 тельце Барра
3)	+	2 тельце Барра
4)	-	0,5 тельце Барра
5)	-	2 тельце Барра

### Задание №

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	-	
3)	+	
4)	-	
5)	-	

#### 301. Назовите один из режимов функционирования службы медицины катастроф:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	повседневный режим	
Б	режим повседневной деятельности	+
В	режим повседневной готовности	
Г	режим полной готовности	

#### 302. Положение о Всероссийской службе медицины катастроф утверждено:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	Приказом Министерства здравоохранения России от 22 декабря 1992 года № 225	
Б	Указом Президента России от 18 января 1994 года № 343	
В	Постановлением Правительства Российской Федерации от 28 февраля 1996 года № 195	+
Г	Приказом Министерства здравоохранения России от 14 марта 1998 года № 420	

**303. При полном развертывании, полевой многопрофильный госпиталь может за сутки принять:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	до 100 пораженных	
Б	до 150 пораженных	
В	до 200 пораженных	
Г	до 250 пораженных	+

**304. К учреждениям Всероссийской службы медицины катастроф относят:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	отряды	
Б	госпитали службы	+
В	бригады	
Г	подвижные госпитали	

**305. На муниципальном уровне, органами повседневного управления службы медицины катастроф являются:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	дежурно-диспетчерские службы органов местного самоуправления	+
Б	дежурно-диспетчерские службы организаций	
В	дежурно-диспетчерские службы органов муниципального образования	
Г	дежурно-диспетчерские службы органов территориальных образований	

**306. Какие потери определяют объём лечебно-эвакуационной деятельности медицинских формирований и учреждений?**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Общие	
Б	Санитарные	+

В	Единичные	
Г	Массовые	

**307. При какой медицинской сортировке определяют порядок прохождения пострадавшего по подразделениям данного этапа медицинской эвакуации?**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Первичная	
Б	Внутрипунктовая	+
В	Эвакуационно-транспортная	
Г	Заключительная	

**308. В выполнении какой задачи этапа медицинской эвакуации будут нуждаться в первую очередь пострадавшие, кожные покровы и одежда которых заражены АОХВ или РВ?**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Приёма раненных и больных	
Б	Санитарной обработки раненных и больных	+
В	Изоляции инфекционных больных и лиц, находящихся в острых реактивных состояниях	
Г	Подготовки к дальнейшей эвакуации	

**309. При длительной экспозиции лакриматоров в высоких концентрациях может развиваться:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	острый гломерулонефрит	
Б	острая сердечная недостаточность	
В	токсический отек легких	+

**310. На токсический эффект адамситы оказывает влияние наличие в его составе активных радикалов:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	хлора	
Б	органического мышьяка	+
В	цианистых групп	
Г	брома}	

**311. Аммиак преимущественно обладает действием на организм:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	удушающим	
Б	удушающим и цитотоксическим	
В	удушающим и общеядовитым	
Г	удушающим и нейротропным	+

**312. Кожные покровы при интоксикации цианидами имеют цвет:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	цианотичный	
Б	желтушный	
В	бледный	
Г	розовый	+

**313. Клиническая картина поражения синильной кислотой проявляется:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	токсической энцефалопатией, острой печеночно-почечной недостаточностью	
Б	снижением остроты зрения, диплопией, мидриазом	
В	миозом, гиперсаливацией, синюшностью кожи и слизистых, судорогами	
Г	мидриазом, экзофтальмом, розовой окраской кожи, судорогами	+

**314. Антидотом при поражении цианидами является:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	афин	
Б	будаксим	
В	фицилин	
Г	тиосульфат натрия	+

**315. Медико-тактическая характеристика очага поражения люизитом:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	стойкий быстрого действия	+
Б	нестойкий быстрого действия	
В	стойкий замедленного действия	
Г	нестойкий замедленного действия	

**316. Лечебным антидотом само - и взаимопомощи при поражении ФОС является:**

Поле для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	ацизол	
Б	карбоксим	
В	пеликсим	+
Г	фициллин	

**317. Фосфорорганические соединения относятся к веществам \_\_\_\_\_ действия:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	общеядовитого	
Б	раздражающего	
В	нейротоксического	+
Г	пульмонотоксического	

**318. Метаболиты метанола избирательно действуют на:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	гипоталамус	
Б	дно четвертого желудочка	
В	зрительный нерв	+
Г	лимбическую область	

**319. В основе механизма токсического действия дихлорэтана лежит**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	образование метгемоглобина	
Б	неэлектролитный и цитотоксический эффекты	+
В	ингибирование синтеза ГАМК	
Г	блокада цитохромоксидазы	

**320. Триада вегетативных симптомов (гипотония, брадикардия и гипотермия) характерна при интоксикации**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	дихлорэтаном	
Б	этиленгликолем	
В	тетраэтилсвинцом	+
Г	трикрезилфосфатом	

**321. Защитное действие радиопротекторов проявляется в:**

Поле для	Варианты ответов	Поле для отметки
-------------	------------------	---------------------

выбора ответа		правильного ответа
А	ослаблении степени тяжести лучевого поражения	+
Б	профилактике развития ранней переходящей недееспособности	
В	купировании симптомов общей первичной реакции на облучение	
Г	связывании радиоактивного цезия	

**322. В аптечке индивидуальной этаперазин находится в**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	шприц-тюбике с красным колпачком	
Б	в пенале синего цвета	+
В	в двух пеналах малинового цвета	
Г	двух в неокрашенных пеналах	

**323. К радиорезистентным тканям относится:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	лимфоидная	
Б	нервная	+
В	миелоидная	
Г	кишечный эпителий	

**324. Цезий-137 относится к группе радионуклидов**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	преимущественно откладывающихся в костях	
Б	равномерно распределяющихся по организму	+
В	преимущественно откладывающихся в органах, богатых элементами ретикуло-эндотелиальной системы	
Г	преимущественно откладывающихся в щитовидной железе	

**325. В состав комплекса мер по проведению санитарно-гигиенических мероприятий при ликвидации ЧС входит:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	медицинский контроль состояния здоровья личного состава формирований и учреждений участвующего в ликвидации последствий ЧС	
Б	санитарный надзор за питанием и водоснабжением	+
В	единый подход к организации противоэпидемических мероприятий с построением общей системы противодействия факторам катастрофы	

Г	уменьшение периода проявления заболевания от момента заражения в результате постоянного контакта с не выявленными источниками инфекции	
---	--	--

**326. Для расчёта средств по обеззараживанию воды исходят из того что на одного человека при эвакуации приходится:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	до 2 литров питьевой воды в сутки	
Б	до 3 литров питьевой воды в сутки	
В	до 5 литров питьевой воды в сутки	+
Г	до 7 литров питьевой воды в сутки	

**327. Запасы медицинского имущества подразделяются на:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Резервы и неснижаемые запасы	+
Б	Обновляемые и не обновляемые	
В	Расходные и неприкосновенные	
Г	Табельные и сверхнормативные	

**328. По предназначению медицинское имущество, используемое СМК (МС ГО), подразделяется на имущество:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Мирного и военного времени	
Б	Текущего снабжения (обеспечения) и запасов	+
В	Повседневного обеспечения и резервов	
Г	Текущего обеспечения и для непредвиденных расходов	

**329. Для организации и проведения мероприятий по предупреждению последствий ЧС в больнице создается:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	руководящая группа по чрезвычайным ситуациям	
Б	объектовая комиссия по чрезвычайным ситуациям	+
В	объектовая группа по чрезвычайным ситуациям	
Г	руководящий штаб по чрезвычайным ситуациям	

**330. Комплекты перевязочных средств, шин, противочумной одежды называют комплектами:**

Поле для	Варианты ответов	Поле для отметки



выбора ответа		правильного ответа
А	Специального назначения	+
Б	Общего назначения	
В	Функциональными	
Г	Технологическими	

**331. При атеросклерозе преимущественно поражены:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	вены	
Б	капилляры	
В	артериолы	
Г	крупные и средние артерии	+

**332. Факторы риска заболевания атеросклерозом:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	анемия	
Б	частые ОРВИ	
В	авитаминоз	
Г	гиперлиппротеидемия	+

**333. Основное локальное выражение атеросклероза:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	бляшка	+
Б	гиалиноз	
В	атрофия стенки	
Г	Г аневризма стенки сосуда	

**334. Компонент атеросклеротической бляшки:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	липидный	+
Б	долипидный	
В	углеводный	
Г	базальноклеточный	

**335. Осложненные поражения при атеросклерозе включают:**

Поле для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	склероз интимы	
Б	атрофию интимы	
В	атероматозные язвы	+
Г	атерокальциноз	

**336. Причины развития атероматозной язвы:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	атерокальциноз Б В Г	
Б	склероз покрышки	
В	тромбоз vasavosorum	
Г	кровоизлияние в бляшку	+

**337. Атеросклеротическая бляшка по строению бывает:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	холестериновая	
Б	воспалительная	
В	нестабильная	+
Г	эритроцитарная	

**338. Повышение уровня лпнп в плазме приводит к следующим процессам:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	гибели адвентициальных клеток	
Б	пролиферации эндотелиальных клеток	
В	повреждению и гибели эндотелиальных клеток	+
Г	снижению проницаемости эндотелиальных клеток.	

**339. При атеросклерозе повреждаются преимущественно артерии:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	окисленным ЛПНП;	+
Б	понижению уровня ЛПНП	
В	липопротеинам промежуточной плотности;	
Г	понижению уровня аномального липопротеина;	

Номер	Варианты ответа	Правильный ответ
340	ТЕРМИН «ОБЩЕСТВЕННОЕ ЗДОРОВЬЕ» ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ХАРАКТЕРИСТИКИ ЗДОРОВЬЯ	
А	населения в целом	+
Б	Населения нетрудоспособного возраста	
В	каждого жителя страны	
Г	каждого жителя региона	
341	В УСТАВЕ ВОЗ ОПРЕДЕЛЕНИЕ «ЗДОРОВЬЕ» - ЭТО	
А	состояние полного физического, духовного и социального благополучия, а не только отсутствие болезней и физических дефектов	+
Б	оптимальное функционирование организма	
В	отсутствие болезней	
Г	состояние организма, позволяющее ему наилучшим образом выполнять свои социальные функции	
342	ИЗ УСЛОВИЙ, ВЛИЯЮЩИХ НА ЗДОРОВЬЕ, НАИМЕНЕЕ ЗНАЧИМЫМ, СОГЛАСНО ДАННЫМ ВОЗ, ЯВЛЯЕТСЯ	
А	здравоохранение	+
Б	наследственность	
В	образ жизни	
Г	внешняя среда	
343	ИЗ УСЛОВИЙ, ВЛИЯЮЩИХ НА ЗДОРОВЬЕ, НАИБОЛЕЕ ЗНАЧИМЫМ, СОГЛАСНО ДАННЫМ ВОЗ, ЯВЛЯЕТСЯ	
А	образ жизни	+
Б	здравоохранение	
В	наследственность	
Г	внешняя среда	
344	ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ ПО МОДЕЛИ СОЦИАЛЬНОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ ЗДОРОВЬЯ ВОЗ ЗАВИСИТ ОТ ОБРАЗА ЖИЗНИ НА ___ %	
А	50	+
Б	20 -25	
В	15 -20	
Г	5 - 10	
345	ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ ПО МОДЕЛИ СОЦИАЛЬНОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ ЗДОРОВЬЯ ВОЗ ЗАВИСИТ ОТ СИСТЕМЫ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ НА ___ %	
А	5 - 10	+
Б	50	
В	15 -20	
Г	20 - 25	

346	ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ ПО МОДЕЛИ СОЦИАЛЬНОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ ЗДОРОВЬЯ ВОЗ ЗАВИСИТ ОТ ФАКТОРОВ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ НА ___%	
А	20 - 25	+
Б	5 - 10	
В	50	
Г	15 -20	
347	ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ ПО МОДЕЛИ СОЦИАЛЬНОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ ЗДОРОВЬЯ ВОЗ, ЗАВИСИТ ОТ ИНДИВИДУАЛЬНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ОРГАНИЗМА НА ___%	
А	15 -20	+
Б	20 - 25	
В	5 - 10	
Г	50	
348	ДЛЯ ГРАФИЧЕСКОГО ИЗОБРАЖЕНИЯ СТРУКТУРЫ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ИСПОЛЬЗУЮТ _____ ДИАГРАММУ	
А	секторную	+
Б	столбиковую	
В	линейную	
Г	радиальную	
349	ДЛЯ ГРАФИЧЕСКОГО ИЗОБРАЖЕНИЯ ДИНАМИКИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ИСПОЛЬЗУЮТ _____ ДИАГРАММУ	
А	линейную	+
Б	секторную	
В	внутрестолбиковую	
Г	радиальную	
350	ЧИСЛО НОВЫХ, НИГДЕ РАНЕЕ НЕ УЧТЕННЫХ, ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ДАННОМ ГОДУ - ЭТО	
А	первичная заболеваемость	+
Б	распространенность	
В	индекс здоровья	
Г	патологическая пораженность	
351	ЧИСЛО ЗАБОЛЕВАНИЙ, КАК ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫХ В ДАННОМ ГОДУ, ТАК И ПЕРЕРЕГИСТРИРОВАННЫХ С ПРОШЛЫХ ЛЕТ - ЭТО	
А	распространенность	+
Б	первичная заболеваемость	
В	индекс здоровья	

Г	патологическая пораженность	
352	ЧИСЛО ЗАБОЛЕВАНИЙ, ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫХ НА МЕДИЦИНСКИХ ОСМОТРАХ - ЭТО	
А	патологическая пораженность	+
Б	первичная заболеваемость	
В	распространенность	
Г	индекс здоровья	
353	ДЛЯ РАСЧЕТА ПЕРВИЧНОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ НЕОБХОДИМЫ ДАННЫЕ О ЧИСЛЕ ____ И СРЕДНЕГОДОВОЙ ЧИСЛЕННОСТИ НАСЕЛЕНИЯ	
А	заболеваний, выявленных впервые в жизни	+
Б	заболеваний, зарегистрированных впервые в данном году	
В	социально-значимых заболеваний, зарегистрированных в данном году	
Г	инфекционных заболеваний, зарегистрированных впервые в жизни	
354	В ДИСПАНСЕР СООТВЕТСТВУЮЩЕГО ПРОФИЛЯ ИЗВЕЩЕНИЕ О ВАЖНЕЙШЕМ СОЦИАЛЬНО ЗНАЧИМОМ ЗАБОЛЕВАНИЕ НАПРАВЛЯЕТСЯ В ТЕЧЕНИЕ ____ дней	
А	3	+
Б	10	
В	20	
Г	30	
355	ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРЫМ ПАЦИЕНТ СТРАДАЕТ В ТЕЧЕНИЕ РЯДА ЛЕТ И ЕЖЕГОДНО ОБРАЩАЕТСЯ К ВРАЧУ ПОЛИКЛИНИКИ ВОЙДЕТ В СТАТИСТИКУ	
А	общей заболеваемости	+
Б	первичной заболеваемости	
В	патологической пораженности	
Г	профессиональной заболеваемости	
356	ДЛЯ РАСЧЕТА ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ СОЦИАЛЬНО ЗНАЧИМЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НЕОБХОДИМЫ ДАННЫЕ О ЧИСЛЕ СОЦИАЛЬНО-ЗНАЧИМЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ЗАРЕГИСТРИРОВАННЫХ В ДАННОМ ГОДУ, И	
А	среднегодовой численности населения	+
Б	заболеваний, выявленных впервые в жизни	
В	заболеваний, зарегистрированных впервые в данном году	
Г	инфекционных заболеваний, зарегистрированных на данной территории	

357	ДЛЯ РАСЧЕТА СТРУКТУРЫ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ НЕОБХОДИМЫ ДАННЫЕ О ЧИСЛЕ СЛУЧАЕВ	
А	конкретного заболевания и число случаев всех заболеваний	+
Б	конкретного заболевания и среднегодовой численности населения	
В	всех заболеваний в данном году и числе случаев заболеваний в предыдущие годы	
Г	заболеваний, выявленных при медосмотре, и числе лиц, прошедших медосмотр	
358	ДЛЯ РАСЧЕТА ДИНАМИКИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ НЕОБХОДИМЫ ДАННЫЕ О	
А	заболеваемости в данном году и в предыдущие годы	+
Б	числе случаев конкретного заболевания и среднегодовой численности населения	
В	заболеваемости конкретным видом и общей заболеваемости	
Г	числе случаев заболеваний, выявленных при медосмотре, и числе лиц, прошедших медосмотр	
359	ПРИ СТАТИСТИЧЕСКОЙ РАЗРАБОТКЕ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ КЛАССИФИКАЦИЯ	
А	болезней и проблем, связанных со здоровьем	+
Б	по уровню медицинской помощи	
В	по стандарту оказания медицинской помощи	
Г	по виду оказания медицинской помощи	
360	ОСНОВНОЙ УЧЕТНЫЙ ДОКУМЕНТ ПРИ ИЗУЧЕНИИ ИНФЕКЦИОННОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ	
А	«Экстренное извещение об инфекционном заболевании»	+
Б	«Статистический талон для регистрации заключительных (уточненных) диагнозов»	
В	«Статистическая карта выбывшего из стационара»	
Г	«Карта учета диспансеризации»	
361	ОСНОВНОЙ УЧЕТНЫЙ ДОКУМЕНТ ПРИ ИЗУЧЕНИИ ГОСПИТАЛИЗИРОВАННОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ	
А	«Статистическая карта выбывшего из стационара»	+
Б	«История развития ребенка»	
В	«Статистический талон для регистрации заключительных (уточненных) диагнозов»	
Г	«Карта учета диспансеризации»	
362	ОСНОВНОЙ УЧЕТНЫЙ ДОКУМЕНТ ПРИ ИЗУЧЕНИИ ОБЩЕЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ	

А	«Статистический талон для регистрации заключительных (уточненных) диагнозов»	+
Б	«История развития ребенка»	
В	«Статистическая карта выбывшего из стационара»	
Г	«Карта учета диспансеризации»	
363	СВЕДЕНИЯ О СТАТИКЕ НАСЕЛЕНИЯ ПОЛУЧАЮТ НА ОСНОВЕ	
А	переписи населения	+
Б	учета заболеваемости	
В	анализа деятельности медицинских организаций	
Г	учета инвалидности	
364	КОМПОНЕНТОМ ДИНАМИКИ НАСЕЛЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ	
А	миграция	+
Б	состав населения по полу	
В	состав населения по возрасту	
Г	плотность населения	
365	МЛАДЕНЧЕСКАЯ СМЕРТНОСТЬ ОГРАНИЧИВАЕТСЯ ЖИЗНИ	
А	первым годом	+
Б	первым днем	
В	первой неделей	
Г	первым месяцем	
366	ПЕРВОЕ МЕСТО В СТРУКТУРЕ ОБЩЕЙ СМЕРТНОСТИ НАСЕЛЕНИЯ ЗАНИМАЮТ	
А	болезни системы кровообращения	+
Б	злокачественные новообразования	
В	травмы, отравления и некоторые другие последствия внешних причин	
Г	болезни органов дыхания	
367	ПЕРВОЕ МЕСТО В СТРУКТУРЕ СМЕРТНОСТИ НАСЕЛЕНИЯ В ТРУДОСПОСОБНОС ВОЗРАСТЕ ЗАНИМАЮТ	
А	травмы, отравления и некоторые другие последствия внешних причин	+
Б	болезни системы кровообращения	
В	злокачественные новообразования	
Г	болезни органов дыхания	
368	О СОСТОЯНИИ ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ СУДЯТ ПО ПОКАЗАТЕЛЮ	
А	заболеваемости и инвалидности	+

Б	качества врачебной диагностики	
В	использования коечного фонда	
Г	обеспеченности населения врачами	
369	НАИБОЛЕЕ ТОЧНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ, ПО ВЕРСИИ ВОЗ, ПРИНЯТО СЧИТАТЬ ПОКАЗАТЕЛЬ	
А	младенческой смертности	+
Б	материнской смертности	
В	рождаемости	
Г	естественного прироста населения	
370	ПРЕДМЕТ ТРУДА В ЗДРАВООХРАНЕНИИ	
А	каждый человек, обращающийся за медицинской помощью в медицинские организации	+
Б	здания, сооружения, целые клинические городки, оборудование	
В	лекарственные препараты готовых и рецептурных форм и различные способы воздействия на пациента	
Г	средства ухода за больными, начиная от больничных коек и другой мебели, и завершая гигиеническими средствами, одеждой и продуктами питания	
371	ТРУДОВОЕ ПОВЕДЕНИЕ, ВЫБРАННОЕ С ЦЕЛЬЮ ПОЛУЧИТЬ МАТЕРИАЛЬНОЕ ИЛИ СОЦИАЛЬНОЕ ВОЗНАГРАЖДЕНИЕ, ИЛИ ИЗБЕЖАТЬ НАКАЗАНИЯ, ХАРАКТЕРИЗУЕТ	
А	поверхностную мотивацию	+
Б	глубинную мотивацию	
В	организационный тип социально значимого поведения	
Г	Карьерное продвижение	
372	ЗАКОН СПРОСА ГЛАСИТ:	
А	чем выше цена, тем ниже спрос	+
Б	чем ниже цена, тем ниже спрос	
В	от изменения цены спрос не меняется	
Г	чем выше цена, тем выше спрос	
373	ЗАКОН ПРЕДЛОЖЕНИЯ ГЛАСИТ:	+
А	по мере роста цен к продаже предлагается большее количество товаров	
Б	по мере роста цен к продаже предлагается меньшее количество товаров	
В	по мере падения цен к продаже предлагается большее количество товаров	
Г	изменение цены на количество предлагаемого товара не влияет	



374	НЕГОСУДАРСТВЕННЫЕ МЕДИЦИНСКИЕ УЧРЕЖДЕНИЯ СОСТАВЛЯЮТ	
А	рынок свободных медицинских услуг	+
Б	рынок средств производства	
В	рынок покупателя	
Г	сегмент рынка	
375	ДЛЯ РАСЧЕТОВ С НАСЕЛЕНИЕМ ПРИ ОКАЗАНИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ИСКЛЮЧИТЕЛЬНО	
А	государственные цены на платные медицинские услуги	+
Б	бюджетные цены	
В	договорные цены	
Г	тарифы на медицинские услуги при ОМС	
376	ЧТО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННОГО НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ПРАВОМ ПАЦИЕНТА?	
А	отказ от лечения при заболевании, опасном для окружающих	+
Б	облегчение боли, связанной с заболеванием	
В	отказ от медицинского вмешательства	
Г	возмещение ущерба в случае причинения вреда здоровью	
378	НЕОБХОДИМЫМ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫМ УСЛОВИЕМ МЕДИЦИНСКОГО ВМЕШАТЕЛЬСТВА ЯВЛЯЕТСЯ СОГЛАСИЕ ГРАЖДАНИНА ИЛИ ЕГО ЗАКОННОГО ПРЕДСТАВИТЕЛЯ. КТО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЛИЦ НЕ ВПРАВЕ ДАВАТЬ ТАКОЕ СОГЛАСИЕ?	
А	администрация предприятия, где работает пациент	+
Б	сам пациент	
В	родители малолетнего (моложе 15-лет) пациента	
Г	лечащий врач	
379	В КАКОМ СЛУЧАЕ НЕ ДОПУСКАЕТСЯ РАЗГЛАШЕНИЕ СВЕДЕНИЙ, СОСТАВЛЯЮЩИЙ ВРАЧЕБНУЮ ТАЙНУ БЕЗ СОГЛАСИЯ ПАЦИЕНТА?	
А	по запросу органов социального страхования и социального обеспечения	+
Б	при угрозе распространения инфекционных заболеваний	
В	при наличии оснований, позволяющих полагать, что вред здоровью гражданина причинен в результате противоправных действий	

Г	по запросу органов дознания и суда	
380	КАКИЕ ДОКУМЕНТЫ ДАЮТ ВРАЧУ ПРАВО НА ЗАНЯТИЕ ОПРЕДЕЛЕННЫМИ ВИДАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ?	
А	диплом, сертификат специалиста или аккредитация и лицензия для занятия частной практикой	+
Б	диплом и удостоверение о наличии категории	
В	диплом и аттестат о среднем образовании	
Г	диплом и лицензия	
381	ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННЫХ ГАРАНТИЙ ПО ОКАЗАНИЮ БЕСПЛАТНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДОЛЖНА ВКЛЮЧАТЬ	
А	Подушевой норматив финансирования здравоохранения	+
Б	протокол ведения пациентов	
В	стандарт медицинской помощи	
Г	порядок оказания медицинской помощи	
382	МЕДИЦИНСКОЕ СТРАХОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ФОРМОЙ	
А	социальной защиты интересов населения в охране здоровья	+
Б	охраны жизни, трудоспособности человека	
В	ответственности за неисполнение рекомендаций врача	
Г	обязательств по представлению пособий по нетрудоспособности	
383	ПОРЯДКИ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ УТВЕРЖДАЮТСЯ НА _____ УРОВНЕ	
А	федеральном	+
Б	региональном	
В	муниципальном	
Г	областном	
384	СУБЪЕКТЫ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ -ЭТО	
А	застрахованные лица, страхователи, Федеральный фонд ОМС	+
Б	застрахованные лица, медицинские организации, Федеральный фонд ОМС	
В	застрахованные лица, органы исполнительной власти, страховая медицинская организация	
Г	застрахованные лица, страховые медицинские организации, Федеральный фонд ОМС	

385	УЧАСТНИКИ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ - ЭТО	
А	территориальные фонды, страховые медицинские организации, медицинские организации	+
Б	Территориальные фонды ОМС, страховые медицинские организации, органы исполнительной власти	
В	страховые медицинские организации, органы управления здравоохранением, медицинские организации	
Г	федеральный фонд ОМС, органы управления здравоохранением, медицинские организации	
386	О КАЧЕСТВЕ ЛЕЧЕНИЯ В СТАЦИОНАРНЫХ УСЛОВИЯХ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ ПОКАЗАТЕЛЬ	
А	расхождения клинического и патологоанатомического диагноза	+
Б	средней продолжительности пребывания на койке	
В	среднегодовой занятости койки	
Г	оборота койки	
387	КАКОЙ ОСНОВНОЙ ЗАКОН РЕГЛАМЕНТИРУЕТ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ ПО СТАНДАРТИЗАЦИИ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ?	
А	Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»	+
Б	Федеральный закон «О техническом регулировании»	
В	Федеральный закон «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»	
Г	Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств»	
388	ЧТО СЛЕДУЕТ ПОНИМАТЬ ПОД ПРОТОКОЛОМ ВЕДЕНИЯ БОЛЬНЫХ?	
А	документ системы стандартизации в здравоохранении, определяющий требований к выполнению медицинской помощи больному при определенном заболевании	+
Б	совокупность клинических, лабораторных и инструментальных признаков, позволяющих идентифицировать заболевание	
В	процесс заполнения медицинской документации	
Г	документ, определяющий правила проведения научных исследований	
389	КАКОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ В НАИБОЛЬШЕЙ МЕРЕ СООТВЕТСТВУЕТ ПОНЯТИЮ «МЕДИЦИНА, ОСНОВАННАЯ НА ДОКАЗАТЕЛЬСТВАХ»:	

А	сознательный поиск, анализ и оценка имеющихся доказательств с последующим выбором наилучшей тактики ведения пациента	+
Б	организация и проведение научных исследований по изучению эффективности и безопасности медицинских технологий в соответствии с едиными методическими подходами	
В	в) комплекс организационных технологий, направленных на внедрение в практику наиболее эффективных и безопасных методов диагностики, лечения, профилактики	
Г	оценка имеющихся доказательств с последующим выбором наилучшей тактики ведения пациента	
390	ПРОДЛЕНИЕ ЛИСТКА НЕТРУДОСПОСОБНОСТИ ПРИ ЗАБОЛЕВАНИИ, ДЛИТЕЛЬНОСТЬ КОТОРОГО ПРЕВЫШАЕТ 15 КАЛЕНДАРНЫХ ДНЕЙ, ПРОВОДИТ...	
А	врачебная комиссия	+
Б	лечащий врач	
В	заведующий отделением	
Г	МСЭ	

**391.** Федеральный закон № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» определяет термин «образование» как

а. единый целенаправленный процесс воспитания и обучения, являющийся общественно значимым благом и осуществляемый в интересах человека, семьи, общества и государства, а также совокупность приобретаемых знаний, умений, навыков, ценностных установок, опыта деятельности и компетенции определенных объема и сложности в целях интеллектуального, духовно-нравственного, творческого, физического и (или) профессионального развития человека, удовлетворения его образовательных потребностей и интересов

б. деятельность, направленную на развитие личности, создание условий для самоопределения и социализации обучающегося на основе социокультурных, духовно-нравственных ценностей и принятых в обществе правил и норм поведения в интересах человека, семьи, общества и государства

в. деятельность по реализации основных и дополнительных образовательных программ

г. целенаправленный процесс организации деятельности обучающихся по овладению знаниями, умениями, навыками и компетенцией, приобретению опыта деятельности, развитию способностей, приобретению опыта применения знаний в повседневной жизни и формированию у обучающихся мотивации получения образования в течение всей жизни

**392.** Пожизненный процесс, обеспечивающий поступательное развитие творческого потенциала личности и всестороннее обогащение ее духовного мира, включающий в себя и учебную деятельность в период взрослой жизни, называется

а. образование непрерывное

б. образование поступательное

в. образование творческое

г. образование культурное

393. Объект педагогики в медицине:
- а. студенты медицинских вузов
  - б. пациенты
  - в. врачи
  - г. медицинское образование
394. Управление учебным процессом – это
- а. оценка достижения цели обучения
  - б. контроль и коррекция усвоения учебного материала
  - в. тщательный отбор учебного материала
  - г. организация познавательной деятельности студентов по усвоению содержания учебной дисциплины
395. Андрагогика – это
- а. наука об обучении
  - б. наука об обучении взрослых
  - в. обучение с применением авторитарных методов воздействия
  - г. увеличение количества представителей мужского пола среди преподавателей
396. В основе обучения взрослых лежит:
- а. усвоение обучающимся прошлого опыта по книгам, учебникам
  - б. использование собственного опыта обучающихся
  - в. принудительный характер обучения
  - г. монологическое изложение материала преподавателем
397. Обеспечение равного доступа к образованию для всех обучающихся с учетом разнообразия особых образовательных потребностей и индивидуальных возможностей – это:
- а. инклюзивное образование
  - б. дополнительное профобразование
  - в. эксклюзивное образование
  - г. непрерывное образование
398. Педагогическое тестирование – это
- а. использование тестовых заданий в учебном процессе
  - б. метод педагогического контроля
  - в. измерение уровня знаний конкретного обучаемого
  - г. способ определения качества учебного процесса
399. Способность применять знания, умения и личностные качества для успешной деятельности в определенной области – это
- а. квалификация
  - б. ориентация на результаты
  - в. компетенция
  - г. навык
400. В чем заключается регулятивная функция педагогического общения?

- а. в выборе и применении форм, средств, методов, приемов контроля достижений и недоработок учащихся с целью корректировки их обучения и воспитания
- б. в обеспечении реального психологического контакта с учащимися, процесса познания, взаимопонимания, обмена материальными и духовными ценностями, развития познавательной направленности личности;
- в. в развитии организационных и организаторских качеств личности, коммуникативных, гностических, функциональных и других способностей и умений детей через активное участие в роли исполнителя или организатора различных видов деятельности
- г. в развитие духовно-нравственных качеств

401. Соотношение науки и практики образования состоит в том, что ...

- а. наука призвана обобщать передовой педагогический опыт;
- б. наука помогает оптимизировать практику образования;
- в. практика формирует запрос на актуальные исследования;
- г. практика призвана использовать современные научные разработки.

402. Соответствие уровня знаний студентов и выпускников требованиям стандартов – это

- а. рейтинг студентов
- б. специализация
- в. социализация
- г. качество результата образовательного процесса

403. Цели рабочей программы отражают:

- а. цели здравоохранения
- б. планируемые достижения студентов к окончанию курса
- в. парадигму развития здравоохранения
- г. основное направление деятельности кафедры

404. Цели рабочей программы формулируются в терминах:

- а. иметь представление, знать, уметь, владеть
- б. конспектировать, понимать, размышлять, представлять
- в. соответствовать, действовать, принимать участие, заниматься
- г. строить, формировать, разрабатывать, создавать

405. Болонский процесс предполагает:

- а. введение американских стандартов в высшем образовании
- б. создание мирового образовательного пространства
- в. создание странами Европы единого образовательного пространства
- г. создание системы образования в противовес российской

406. Право образовательного учреждения на выдачу своим выпускникам документа государственного образца о соответствующем уровне образования возникает с момента его

- а. государственной аккредитации
- б. лицензирования
- в. регистрации
- г. аттестации

407. Компетенция – это

- а. усвоение и использование духовного наследия
- б. круг вопросов, в котором данная личность обладает глубокими познаниями и опытом
- в. обучение и воспитание при любой их организации
- г. процесс педагогически организованной социализации, осуществляемой в интересах личности и общества

408. Документ, раскрывающий с позиций работодателей (и/или профессиональных сообществ) содержание профессиональной деятельности в рамках определенного вида экономической деятельности, а также требования к квалификации работников, называется:

- а. профессиональный стандарт
- б. образовательный стандарт
- в. государственный стандарт
- г. федеральный стандарт

409. Функции педагогического процесса:

- а. образовательная, развивающая и воспитательная
- б. образовательная, обучающая и воспитывающая
- в. развивающая, мотивационная и образовательная
- г. конструктивная, мотивационная и воспитательная

410. Дидактика – это

- а. отрасль педагогики, разрабатывающая теорию обучения и образования
- б. теория воспитания
- в. наука о психологии обучающегося
- г. наука о социальной адаптации обучающихся

411. Педагогические инновации - это

- а. любые изменения педагогической системы
- б. нововведения в учебно-воспитательном процессе с целью повышения его эффективности
- в. изменения кадрового состава преподавателей
- г. улучшение материального стимулирования педагогов

412. Продуманная во всех деталях модель совместной деятельности по проектированию, организации, проведению образовательного процесса – это

- а. педагогическая задача
- б. педагогическая технология
- в. педагогическое мастерство
- г. педагогическое искусство

413. Наглядные методы обучения условно можно разделить на две группы:

- а. иллюстрация и демонстрация
- б. беседа и демонстрация
- в. семинар и наблюдение

г. словесные и наглядные

414. Целенаправленное изменение, вносящее в среду внедрения новые стабильные элементы, вследствие чего происходит переход системы из одного состояния в другое, – это

- а. новшество
- б. нововведение
- в. технология
- г. эксперимент

415. Оценочная функция контроля включает:

- а. определение уровня достижения педагогических целей – знаний и умений
- б. определение педагогом успешности хода процесса обучения и внесение коррективов
- в. приучение обучающихся к систематической работе и дисциплине
- г. постоянный контроль, побуждение обучающегося учиться равномерно

416. Выделите основные достоинства тестирования:

- а. субъективность и быстрота
- б. однозначность и объективность
- в. комплексность
- г. технологичность и контрастность

417. Выделите качество, которое должны иметь согласно требованиям дидактики результаты оценки:

- а. внеинституциональность
- б. иерархичность
- в. антиномичность
- г. жесткая объективность и стабильность

418. Содержание воспитания – это

- а. система знаний, умений, навыков, опыта познавательной и практической деятельности, ценностных ориентаций и отношений
- б. достигнутый уровень в освоении знаний, умений, навыков, опыта деятельности отношений
- в. общие идеи об общественном устройстве
- г. процесс, основной целью которого является развитие способностей детей

419. Классификация методов воспитания:

- а. методы убеждения и воздействия
- б. методы формирования сознания и познания
- в. методы воздействия, формирования сознания и побуждения
- г. методы убеждения, управления, стимулирования, формирования познания и организации деятельности

420. Принцип, обеспечивающий единство общего, специального и дополнительного образования во всех видах образовательных институтов, – это

- а. принцип открытости



- б. принцип вариативности образования
- в. принцип опережающего образования
- г. принцип полноты образования

421. ЧТО ТАКОЕ ПЕДАГОГИКА:

- 1) педагогика изучает закономерности развития ребёнка и определяет пути его воспитания
- 2) педагогика - это наука образования, воспитания, обучения и развития детей и взрослых
- 3) педагогика - это искусство воздействия воспитателя на воспитанника
- 4) педагогика занимается изучением вопросов обучения и образования подрастающего поколения

422. УКАЖИТЕ, В КАКУЮ ГРУППУ ВКЛЮЧЕНЫ НАУКИ, ВХОДЯЩИЕ В СИСТЕМУ ПЕДАГОГИЧЕСКИХ:

- 1) дидактика, психология, история, философия, школоведение, теория воспитания, школьная гигиена, сравнительная педагогика
- 2) общая педагогика, возрастная педагогика, социальная педагогика, методика изучения отдельных предметов, специальные педагогики, история педагогики, педагогика высшей школы
- 3) педагогика дошкольных учреждений, педагогика школы, педагогика профессионально-технического образования
- 4) общая педагогика, этика, эстетика, возрастная физиология, дошкольная педагогика, школоведение, история школы

423. ВЫДЕЛИТЕ ГЛАВНЫЕ ПОНЯТИЯ В ПЕДАГОГИКЕ:

- 1) воспитание, обучение, гуманизм, развитие
- 2) воспитание, образование, обучение, развитие личности, педагогический процесс
- 3) методы, образование, обучение, технология
- 4) развитие, воспитание, образование, личность

424. КАК НАЗЫВАЕТСЯ МЕТОД, ОСНОВАННЫЙ НА УМОЗАКЛЮЧЕНИИ ОТ ОБЩЕГО К ЧАСТНОМУ:

- 1) анализ
- 2) индукция
- 3) дедукция
- 4) абстракция

425. КАК НАЗЫВАЕТСЯ ОТРАСЛЬ ПЕДАГОГИЧЕСКОЙ НАУКИ, РАСКРЫВАЮЩАЯ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ОБУЧЕНИЯ И ОБРАЗОВАНИЯ В ИХ НАИБОЛЬШЕМ ВИДЕ:

- 1) риторика
- 2) философия
- 3) социология
- 4) дидактика

**КОМПЛЕКТ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

**Приложение 2**

**Задача №1.**

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из

акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

**Вопрос №1:**Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?

**Вопрос №2:**Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?

**Вопрос №3:**Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?

**Вопрос №4:**Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.

**Вопрос №5:**Прогноз потомства для обратившейся.

**Ответ №1:**Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

**Ответ №2:**Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

**Ответ №3:**Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

**Ответ №4:**Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

**Ответ №5:**При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей).

## **Задача №2.**

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе

общеобразовательной школы, успеваает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

**Вопрос №1:**Предположительный диагноз.

**Вопрос №2:**Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?

**Вопрос №3:**Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?

**Вопрос №4:**Каков прогноз репродукции для пробанда?

**Вопрос №5:**Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

**Ответ № 1:**Синдром Клайнфельтера.

**Ответ № 2:**Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму.

**Ответ № 3:**Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.

**Ответ № 4:**Прогноз репродукции неблагоприятный, больные бесплодны.

**Ответ № 5:**У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

### **Задача №3.**

К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

**Вопрос №1:**Предположительный диагноз.

**Вопрос №2:**Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?

**Вопрос №3:**Какие генетические методы подтвердят диагноз?

**Вопрос №4:**Репродуктивный прогноз для пробанда?

**Вопрос №5 :**Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

**Ответ № 1:** Синдром Шерешевского-Тернера.

**Ответ № 2:** Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста).

**Ответ № 3:** Для подтверждения диагноза необходимо цитогенетическое обследование.

**Ответ № 4:** Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны.

**Ответ № 5:** Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

#### **Задача №4**

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз – отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

**Вопрос №1:** Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

**Вопрос №2:** Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

**Вопрос №3:** С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

**Вопрос №4:** К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

**Вопрос №5:** Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

**Ответ №1:** Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

**Ответ №2:** Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

**Ответ №3:** Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

**Ответ №4:** Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

**Ответ №5:** Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

### **Задача №5**

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантограмме – остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2:** К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

**Вопрос №3:** На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

**Вопрос №4:** Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

**Вопрос №5:** Что является специфическим маркером данной патологии?

**Ответ №1:** Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит.

**Ответ №2:** Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

**Ответ №3:** Ювенильный быстропрогрессирующий пародонтит можно отнести у мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

**Ответ №4:** О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

**Ответ №5:** Специфическим маркером данной патологии является первичный дефект нейтрофилов.

### **Задача №6**

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом – мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе – наличие эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности. Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32, 36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46 – на буграх.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2:** Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?

**Вопрос №3:** К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

**Вопрос №4:** К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

**Вопрос №5:** Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

**Ответ №1:** Системная гипоплазия эмали.

**Ответ №2:** Наиболее опасным по развитию врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

**Ответ №3:** Указанное стоматологическое заболевание следует относить к мультифакториальной патологии.

**Ответ №4:** Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска – не исключено наличие эндокринных заболеваний с периода новорожденности у последующих детей.

**Ответ №5:** Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

### **Задача №7**

Пациентка В., 8 лет. Ребенок от первой беременности в возрасте 41 год. Ребенок родился раньше срока путем кесарева сечения. В анамнезе – рахит и диспепсия на 1-м году жизни. Диагностирован синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом. Объективный статус: на вестибулярной поверхности 12, 11, 21, 22 зубов выявлены чашеобразные дефекты в пределах эмали диаметром около 2 мм. Дефекты расположены на середине коронок: форма, размеры на симметричных зубах идентичны. Ребенок скрежет зубами во сне, определяется укорочение нижней трети лица, напряжение круговой мышцы рта. При смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти (недоразвитие).

**Вопрос №1:** Поставьте правильные диагнозы терапевтической патологии.

**Вопрос №2:** Поставьте правильный диагноз ортодонтической патологии.

**Вопрос №3:** В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?

**Вопрос №4:** Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании каких исследований?

**Вопрос №5:** К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

**Вопрос №6:** Как клинически проявляются хромосомные болезни?

**Ответ №1:** Системная гипоплазия эмали. Бруксизм.

**Ответ №2:** Микрогнатия.

**Ответ №3:** Существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями в возрасте 35-40 лет.

**Ответ №4:** Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании молекулярно-генетического анализа.

**Ответ №5:** Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска.

**Ответ №6:** Хромосомные болезни клинически проявляются множественными признаками дизморфогенеза, врожденными пороками развития, отставанием в умственном развитии.

### **Задача №8**

Пациентка В., 12 лет. Ребенок от 1 беременности. Со слов матери – первый триместр беременности протекал с тяжелыми осложнениями в виде гистозов, на фоне приема противосудорожных препаратов.

Обратилась с целью санации полости рта. Объективный статус: В пределах твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Коронки всех зубов имеют малые размеры. Диастемы, тремы. Все зубы нормально сформированы – каналы зубов и состояние верхушечных отверстий соответствуют возрастной норме.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

**Вопрос №2:** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №3:** С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

**Вопрос №4:** Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?

**Вопрос №5:** Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

**Ответ №1:** Врожденная расщелина твердого неба.

**Ответ №2:** Микроденция генерализованная.



**Ответ №3:** Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

**Ответ №4:** Наиболее опасным периодом в отношении врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

**Ответ №5:** Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

### **Задача №9**

Пациентка 7 лет, обратилась с целью санации полости рта. Со слов матери, в начале беременности она работала в цехе с «летучими соединениями», т.к. не знала о своей беременности. Ребенок родился недоношенным. Из анамнеза выяснено, что ребенок отставал в развитии. На сегодняшний день учиться в школе для детей с девиантным поведением.

Объективный статус: Отмечается уплощение основания носа, рот полуоткрыт. Со слов родителей, ребенок спит с открытым ртом. В пределах мягкого и твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Микрофтальмия.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

**Вопрос №2:** С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

**Вопрос №3:** Укажите классификации врожденных пороков развития?

**Вопрос №4:** Какова частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных?

**Вопрос №5:** В каком периоде могут возникнуть врожденные пороки развития в результате действия тератогенных факторов?

**Ответ №1:** Врожденная расщелина твердого и мягкого неба, микрофтальмия.

**Ответ №2:** Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

**Ответ №3:** Врожденные пороки развития классифицируются как изолированные и системные.

**Ответ №4:** Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет 5-5,5%.

**Ответ №5:** Врожденные пороки могут возникнуть в эмбриональном и плодном периодах.

### **Задача №10**

Пациент З., 13 лет. Ребенок от первой беременности (в 25 лет), которая протекала без осложнений, ребенок родился в срок с массой 3600 и ростом 53 см. Родители предъявляют жалобы на изменение цвета постоянных зубов. В анамнезе у бабушки и матери имеются идентичные поражения. На диспансерном учете у специалистов ребенок не состоит. В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-доминантный тип наследования. Объективный статус: Определяется повышенная стираемость окклюзионной поверхности всех зубов. Зубы коричнево-голубого оттенка. Форма зубов – луковичеобразная. На ортопантограмме выявлена прогрессирующая кальцификация (облитерация) полости зуба и корневых каналов, узкие корни и каналы, отсутствие пульповых камер. Отмечается искривление и истончение корней зубов.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2:** Что означает термин «Аутосомно-доминантный тип наследования»?

**Вопрос №3:** Как часто встречается указанное заболевание в популяции?

**Вопрос №4:** Что свойственно наследственной патологии?

**Вопрос №5:** С мутацией какого гена связана данная патология?

**Ответ №1:** Несовершенный дентиногенез.

**Ответ №2:** «Аутосомно-доминантный тип наследования» означает гетерозиготное носительство мутации. При этом мальчики и девочки поражаются одинаково.

**Ответ №3:** Это относительно частое заболевание, с частотой 1:8000 человек.

**Ответ №4:** Наследственной патологии свойственна ранняя манифестация клинических проявлений, прогрессивное течение и резистентность к терапии

**Ответ №5:** Данная патология связана с мутацией в дентинсиалопротеиновом гене.

### **Задача №11**

Пациент В., 14 лет. Ребенок от первой беременности. Родители ребенка являются кровными родственниками (двоюродные брат сестра). В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-рецессивный тип наследования. Обратилась с жалобами на изменение цвета эмали 12, 11, 21, 22 зубов, болезненность от температурных и пищевых раздражителей. Объективный статус: Эмаль зубов светло коричневая, на вестибулярной поверхности мягкая, постепенно отделяется от дентина. Оставшийся чувствительный дентин окрашивается от пищевых красителей в темно-коричневый цвет. Гиперчувствительность зубов 3 класса Специфические признаки поражения эмали – диффузная пигментация. На ортопантограмме выявлена совершенно не контрастная эмаль – с недостаточно обызвествленной органической матрицей.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2:** В патогенезе данной патологии какие гены могут принимать участие?

**Вопрос №3:** Что означает термин «Аутосомно-рецессивный тип наследования»?

**Вопрос №4:** Укажите проявления наследственной патологии?

**Вопрос №5:** Что возможно установить при помощи генеалогического метода?

**Ответ №1:** Несовершенный гипоматурационный амелогенез.

**Ответ №2:** В патогенезе амелогенеза могут принимать участие два гена – амелогениновый и эмалиновый.

**Ответ №3:** «Аутосомно-рецессивный тип наследования» означает, что наследование проявляется только при гомозиготном носительстве мутантных аллелей. При этом происходит частичная или полная инактивация функции мутантного гена. Одну из мутаций больной ребенок наследует от матери, другую, точно такую же – от отца.

**Ответ №4:** Проявлениями наследственной патологии являются – проявление гена или симптомов заболевания у родственников.

**Ответ №5:** С помощью генеалогического метода возможно установить тип наследования болезни, вероятность рождения больного ребенка, генотип пробанда.

## **Задача №12**

Мать ребенка 3-х лет обратилась с жалобами на эстетическую неудовлетворенность. Со слов матери сразу после прорезывания все временные зубы имели желтоватый цвет, напоминающий цвет непигментированного дентина. Поверхность коронок была шероховатая, похожая на матовое стекло. Объективный статус: эмаль всех временных зубов почти полностью отсутствует. Зубы не контактируют. Прикус ортогнатический. Физиологические диастемы, тремы.

**Вопрос №1.** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2.** Что могут показать результаты рентгенологического и светомикроскопического исследования при данной патологии?

**Вопрос №3.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии со сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией.

**Вопрос №4.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно- доминантной шероховатой гипоплазией.

**Вопрос №5.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно- доминантной гладкой гипоплазией.

**Ответ №1.** Аутосомно-рецессивная шероховатая аплазия эмали.

**Ответ №2.** В результате рентгенологического исследования, при наличии аутосомно- рецессивной шероховатой аплазии, может быть выявлена резорбция коронок непрорезывшихся постоянных зубов. В результате светомикроскопического исследования – отсутствие призматической структуры и наличие шарообразных выступов эмали временных зубов.

**Ответ №3.** Клиническая картина при сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией у гемизиготных мужчин отличается от изменений эмали у гетерозиготных женщин. У мужчин эмаль желто-коричневая, выражена патологическая стираемость тканей. У женщин на коронках зубов имеются вертикальные полосы эмали почти нормальной толщины, чередуются с полосами гипоплазии.

**Ответ №4.** При аутосомно-доминантной шероховатой гипоплазии цвет зубов изменен от белого до желтовато-белого. Эмаль твердая, с шероховатой, зернистой поверхностью.

**Ответ №5.** При аутосомно-доминантной гладкой гипоплазии прорезавшиеся зубы могут иметь различный цвет – от непрозрачного белого до прозрачного коричневого. Эмаль гладкая, часто она отсутствует на резцовых и жевательных поверхностях. Эти зубы обычно не контактируют.

### **Задача №13**

Родители ребенка 2-х лет обратилась с жалобами на изменение цвета зубов. Объективный статус: все временные зубы имеют эмаль прозрачно-коричневого цвета. Эмаль гладкая, истончена до ½ толщины нормального слоя. Эмаль отсутствует на резцовых и жевательных поверхностях. Апроксимальные поверхности всех зубов белого цвета. Зубы не контактируют.

**Вопрос №1.** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2.** К какой группе заболеваний следует относить данную патологию.

**Вопрос №3.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной шероховатой гипоплазией эмали.

**Вопрос №4.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной точечной гипоплазией эмали.

**Вопрос №5.** Проведите дифференциальную диагностику данной патологии со сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией.

**Ответ №1.** Аутосомно-доминантная гладкая гипоплазия эмали.

**Ответ №2.** Аутосомно-доминантная гладкая гипоплазия эмали относится к наследственной гипоплазии эмали, связанной с нарушением матрикса эмали.

**Ответ №3.** Аутосомно-доминантная шероховатая гипоплазия эмали характеризуется тем, что эмаль откалывается от дентина, цвет зубов от белого до желто-белого.

**Ответ №4.** Аутосомно-доминантная точечная гипоплазия эмали характеризуется тем, что на губной поверхности временных и постоянных зубов определяются дефекты в виде точек. Окрашивание этих дефектов пищевыми пигментами придает коронке испещренный вид. Точечные ямки расположены рядами или столбиками.

**Ответ №5.** Клиническая картина при сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией у гемизиготных мужчин отличается от изменений эмали у гетерозиготных женщин. У мужчин эмаль желто-коричневая, выражена патологическая стираемость тканей. У женщин на коронках зубов имеются вертикальные полосы эмали почти нормальной толщины, чередуются с полосами гипоплазии.

#### **Задача №14**

Пациент 9 лет, обратился с жалобами на боли в зубах от термических раздражителей и чувства оскомины. Объективный статус: Режущий край все фронтальных зубов овальной формы в виде площадок. Эмаль зубов скалывается, поверхность обнаженного дентина становится гладкой, полированной. Кроме того, у ребенка наблюдается изменение цвета эмали с потерей естественного блеска.

**Вопрос №1.** Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

**Вопрос №2.** Укажите возможные причины данного заболевания.

**Вопрос №3.** Укажите местные факторы риска, способствующие развитию данной патологии.

**Вопрос №4.** Перечислите мероприятия, используемые при реабилитации пациентов с данной патологией.

**Ответ №1.** Некроз эмали.

**Ответ №2.** Возможными причинами некроза эмали могут быть генетическая предрасположенность или токсикозы беременности.

**Ответ №3.** Местными факторами риска, способствующими развитию некроза эмали могут явиться употребление большого количества углеводов, прием кислот с лечебной целью.

**Ответ №4.** К мероприятиям, используемым при реабилитации пациентов с некрозом эмали можно отнести осмотр и гигиену полости рта, санацию полости рта, проведение реминерализирующей терапии 3-4 раза в год.

#### **Задача №15**

Пациенту В., 5 лет. Родители обратились с жалобами на подвижность зубов. Со слов

родителей после прорезывания зубов отмечалась их подвижность, что в последующем приводило к раннему их удалению. У родителей подобные симптомы не выявлены. Ребенок от 3-ой беременности. Роды срочные, самопроизвольные, без патологии. Кроме него в семье два здоровых мальчика. **Объективный статус:** отмечается бледность кожных покровов, в области ладоней выявлены явления дискератоза в виде чередующихся участков гиперкератоза и повышенного слущивания эпидермиса, при удалении которого обнажается гиперемированная, эрозивная поверхность. Десна в области всех зубов гиперемированна, отечна, отмечается кровоточивость, зубы подвижны, имеются пародонтальные карманы. На десне в области 54 зуба имеется образование округлой формы мягкой консистенции, отмечается флюктуация, из пародонтального кармана выделяется гнойный экссудат. Центральные и боковые резцы на обеих челюстях отсутствуют. На рентгенограмме чашеобразная деструкция костной ткани в области временные моляров и горизонтальная в области фронтальных зубов.

**Вопрос №1:** О каком заболевании идет речь.

**Вопрос №2:** Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку.

**Вопрос №3:** Определите тип наследования данного заболевания?

**Вопрос №4:** Какова вероятность рождения ребенка с выявленной патологией, при данном типе наследования?

**Ответ №1:** Идиопатическое заболевание пародонта, синдром Папийона-Лефевра.

**Ответ №2:** Ребенку и его семье необходимо направить на медико-генетическое консультирование и проведением клинико-гениалогического метода обследования.

**Ответ №3:** Аутосомно-рецессивный тип наследования.

**Ответ №4:** Риск рождения ребенка с идиопатическим заболеванием пародонта, Синдром Папийона-Лефевра—25%.

### **Задача №16**

Пациент К., 12 лет. Жалобы на эстетическую неудовлетворенность вследствие изменения цвета зубов и частых сколов. Со слов родителей постоянные зубы изменены в цвете с момента их прорезывания. Молочные зубы были очень ломкие, часто скалывались.

У бабушки по материнской линии были отмечены подобные поражения зубов.

**Объективный статус:** цвет зубов водянисто-серый, опалесцирующий. На жевательной поверхности моляров и режущих краях резцов эмаль отсутствует, обнажен

пигментированный коричневый дентин. Стертые поверхности вогнутые, гладкие, блестящие.

**Вопрос №1:** О каком заболевании идет речь.

**Вопрос №2:** Какой диагностический метод необходим для подтверждения диагноза.

**Вопрос №3:** Укажите возможную причину данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.

**Вопрос №4:** С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.

**Ответ №1:** Синдром Стентона-Капдепона (дисплазия Капдепона).

**Ответ №2:** Для подтверждения диагноза необходимо провести рентенологический метод обследования.

**Ответ №3:** Наибольший риск рождения детей с синдромом Стентона-Капдепона (дисплазия Капдепона) при аутосомно-рецессивном типе наследования возможен при близкородственных браках.

**Ответ №4:** Синдром Стентона-Капдепона (дисплазия Капдепона) при аутосомно-рецессивном типе наследования необходимо дифференцировать с аутосомно-доминантным и сцепленным с полом типом наследования.

### **Задача №17**

Пациент Я., 2 года 6 мес. Жалобы на боли при приеме пищи, неприятный запах изо рта, периодическое появление язвочек на слизистой оболочке полости рта. Со слов мамы у ребенка с рождения часто появляются фурункулы, в том числе и на коже головы. Недавно лечился в стационаре по поводу пневмонии. Объективный статус: на коже лица выявлены гнойные очаги, отмечается эрозивное поражение и гиперемия десны в области прорезывающихся временных моляров, появление глубоких пародонтальных карманов области нижних резцов. На рентгенограмме деструкция костной ткани альвеолярного отростка, с четкими границами, тело челюстей без изменений. Подвижность зубов 1 степени. Анализ крови: легкая анемия, число лейкоцитов –  $2,5 \times 10^3$  в 1 мкГ, нейтрофилов 35%, агранулоцитоз.



**Вопрос №1:** О каком заболевании идет речь.

**Вопрос №2:** Является ли данное заболевание врожденным.

**Вопрос №3:** Определите тип наследования.

**Вопрос №4:** Соотношение полов при наследовании данного заболевания.

**Ответы №1:** Врожденная нейтропения. Синдром Костмана.

**Ответ №2:** Врожденная нейтропения, синдром Костмана является врожденным пороком развития.

**Ответ №3:** Аутосомно-рецессивный тип наследования.

**Ответ №4:** Соотношение мужчин и женщин – 1:1.

### **Задача №18**

Пациент 3., 9 лет. Жалобы на эстетическую неудовлетворенность, нарушение речи за счет носового оттенка и неправильного произношения отдельных звуков. Объективный статус: незначительная асимметрия лица, профиль вогнутый. Отмечается деформация крыла и кончика носа слева. Левое крыло носа уплощено. На верхней губе слева рубец Z-образной формы. На альвеолярном отростке в области 22 зуба, на твердом и мягком небе послеоперационный рубец. Мягкое небо короткое и малоподвижное. Отмечается множественное поражение зубов кариесом. На рентгенограмме отсутствие зачатка 22 зуба. Верхний зубной ряд сужен слева и уплощен во фронтальном отделе. Нижние резцы перекрывают верхние на 1/3 высоты коронок, сагиттальная щель 2 мм.

**Вопрос №1:** Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

**Вопрос №2:** Каких данных недостаточно для выявления этиологии данного заболевания.

**Вопрос №3:** Передается ли данная патология по наследству, укажите типы наследования.

**Вопрос №4:** Виды профилактики данного заболевания.

**Ответ: №1:** Левосторонняя врожденная сквозная расщелина верхней губы и неба.

**Ответ №2:** Для уточнения диагноза не хватает результатов медико-генетического консультирования.

**Ответ №3:** Заболевание может иметь типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с X-хромосомой рецессивный, полигенный.

**Ответ №4:** Видами профилактики данного заболевания являются медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг новорожденных на наследственные дефекты, диспансеризация групп повышенного риска, выявленных в результате скрининг-опроса.

### **Задача №19**

Пациент С., 4 года. Жалобы на затрудненное открывание рта, эстетическую неудовлетворенность вследствие нарушения симметричности лица. В анамнезе матери: на 8-9-ой неделе беременности была перенесена ОРВИ с осложнениями (обструктивный бронхит). Из вредных привычек матери – курение. Ребенок от 2-ой беременности, роды срочные. Объективный статус: отмечается выраженная асимметрия лица за счет гипоплазии правой половины нижней челюсти. Ушная раковина справа нормальной формы с преаурикулярными выростами. Наружный слуховой проход сужен. Максимальное открывание рта – 1 см. Отмечается односторонняя перекрестная окклюзия. Зубы интактные. Эмаль зубов матовая, гладкая.

**Вопрос №1:** О каком заболевании идет речь.

**Вопрос №2:** Что явилось этиологическим фактором в возникновении данного заболевания.

**Вопрос №3:** На какой неделе внутриутробного развития плода происходит формирование нижней челюсти.

**Вопрос №4:** Прогноз при данном заболевании.

**Ответ №1:** Синдром 1-ой жаберной дуги (нижнечелюстной односторонний средней степени тяжести).

**Ответ №2:** Данное заболевание является мультифакториальным.

**Ответ №3:** Формирование нижней челюсти и ушной раковины происходит на 4-10 неделе внутриутробного развития плода.

**Ответ №4:** Прогноз при данном заболевании благоприятный при условии своевременного и адекватного хирургического и ортодонтического лечения.

#### **Задача №20**

Пациент В., 2 недели. Жалобы на затрудненное дыхание, трудности при кормлении. Ребенок находится на зондовом питании. Лежа на спине задыхается. Из анамнеза матери: тиреотоксикоз, поликистоз яичников, миома матки. Ребенок от 3-ей беременности. Выкидыши – 1. Мертворожденные – 1. Роды преждевременные на 30-ой неделе. Объективный статус: Ребенок беспокоен, выражена цианотичность кожных покровов. Нижняя челюсть недоразвита, находится позади верхней на расстоянии более чем 2 см. Отмечается микрогlossия, глосоптоз. Диастаз частично твердого и мягкого неба в пределах 0,8 см.

**Вопрос №1:** О каком заболевании идет речь.

**Вопрос №2:** Что явилось пусковым механизмом в развитии данного синдрома.

**Вопрос №3:** Относится ли данный синдром к хромосомным болезням.

**Вопрос №4:** Что используется в практике медико-генетического консультирования при диагностике мультифакторных заболеваний.

**Ответ №1:** Изолированный синдром Пьера Робена.

**Ответ №2:** Пусковым механизмом изолированного синдрома Пьера Робена явилась внутриутробная компрессия нижней челюсти миомой матки на фоне тиреотоксикоза.

**Ответ №3:** Данной заболеваний не является хромосомным заболеванием. Имеет мультифакторную природу.

**Ответ №4:** Для диагностики используются таблицы эмпирического риска.

#### **Задача № 21**

Алькаптанурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Частота среди новорожденных 1:100000 для районов РФ.

**Вопрос №1:** Определите количество гетерозигот в популяции по анализирующему признаку, исходя из этих данных.

**Ответ №1:**  $2pq = 1/158$

#### **Задача № 22**

Из 840 000 детей, родившихся в течение 10 лет в городе К., у 210 детей обнаружен патологический рецессивный признак s (генотип ss).

**Вопрос №1:** Определите: частоту генотипа в популяции города К.;

**Вопрос №2:** Определите на какое число новорожденных приходится один ребенок с генотипом ss.

**Ответ №1:** 0,00025

**Ответ №2:** 1/4000

### **КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

### **Приложение 3**

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
5. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (H).
6. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
7. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).

8. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
9. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
10. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида прокариот.
11. Эухроматин и гетерохроматин, особенности строения, расположения в хромосоме и функции. Половой хроматин, его природа. Эффект Лайон.
12. Клеточный цикл и его этапы. Место митоза и интерфазы (фазы G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub>) в клеточном цикле и их продолжительность. Стадии митоза и особенности поведения хромосом. Типы митоза (симметричный, ассиметричный митоз с задержкой цитокенеза, амитоз, эндомитоз). Биологическое значение митоза. Регуляция клеточного цикла.
13. Мейоз как цитологическая основа образования половых клеток. Стадии мейоза, механизм редукции числа хромосом. Причины образования новых комбинаций генов в результате мейоза. Биологическое значение мейоза.
14. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Хромосомная детерминация пола.
15. Хромосомные и молекулярно-генетические механизмы детерминации пола у дрозофилы. Гинандроморфизм. Балансовая теория К. Бриджеса. Гены, изменяющие пол.
16. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y хромосомы и аутосомных генов в детерминации пола у человека. Основные этапы становления пола у человека.
17. Аутосомное и сцепленное с полом наследование, его закономерности. Голландрический тип наследования. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Критерии и примеры.

18. Сцепленное наследование. Значение работ Т. Моргана в изучении сцепленного наследования. Особенности наследования при сцеплении. Формы сцепления генов. Положения хромосомной теории наследственности.
19. Кроссинговер. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера. Доказательство линейного расположения генов в хромосомах. Множественный кроссинговер. Интерференция.
20. Генетическое картирование. Генетические и цитологические карты, их сравнение. Митотические кроссинговер, неравный кроссинговер, их использование в генетическом картировании. Факторы, влияющие на кроссинговер.
21. Молекулярные основы кроссинговера. Гомологичная, сайт-специфическая и случайная рекомбинация. Генная конверсия.
22. Молекулярная структура генетического материала. Строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации (правила Чаргаффа, работы Ф. Крика и Д. Уотсона).
23. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Первые представления о генетическом коде, расшифровка кода. Свойства генетического кода их биологический смысл.
24. Репликация ДНК и хромосом. Доказательства полуконсервативного способа репликации ДНК. Типы репликации геномов. Ферменты репликации, точность репликации.
25. Полирепликонная репликация линейных молекул ДНК. Особенности репликации комплементарных цепей ДНК. Элонгация цепей ДНК. Асинхронность репликации ДНК в хромосомах. Регуляция синтеза ДНК.
26. Репарация ДНК. Типы повреждений ДНК, удаляемые репарационными системами. Эффективность репарационных систем. Прямая и эксцизионная репарация ДНК. Пострепликативная репарация. Нарушение системы репарации, как причина различных заболеваний.

27. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
28. Этапы реализации генетической информации у человека, их краткая характеристика. Понятие альтернативного сплайсинга.
29. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т. Моргана о строение и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Татума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм цис-транс-тест.
30. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.
31. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
32. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК, содержащих вирусов.
33. Регуляция действия генов. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, трансляционный и пострансляционный. Модель оперона Ф. Жакоба и Ж. Моно. Индуцируемые и репрессируемые опероны. Лактозный и триптофановый опероны.
34. Регуляция генной активности у эукариот. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция на уровне репликации. Амплификация генов.
35. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные).

36. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенкопиях.
37. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость, механизм возникновения. Значения для эволюции и медицины.
38. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по уровням организации живого. Характеристика мутаций на популяционном уровне. Примеры у человека.
39. Генные мутации. Классификация по Г. Мюллеру. Типы генных мутаций и молекулярные механизмы их возникновения. Обратные мутации и супрессоры.
40. Схема записи мутаций в генах человека. Понятие о мажорной мутации и мутации *de novo*.
41. Геномные мутации (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия), механизм их возникновения. Автополиплоидия и аллополиплоидия. Роль полиплоидии в эволюции, селекции. Медицинское значение геномных мутаций.
42. Типы хромосомных мутаций (аббераций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.
43. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.
44. Мобильные генетические элементы (МГЭ). Транспозоны и ретротранспозоны и их роль в возникновении спонтанных мутаций. Общие свойства МГЭ. Механизмы перемещения МГЭ.
45. Индуцированный мутагенез, виды, общие закономерности. Классификация мутагенов и краткая характеристика.
46. Химический мутагенез, классификация химических мутагенов.
47. Радиационный мутагенез, его закономерности.



48. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.
49. Эпигенетика: понятие, механизмы. Значение эпигенетических нарушений для медицины.
50. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.
51. Пластидная ДНК. Характеристика пластидных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
52. Популяционная генетика. Генетическая структура природных популяций, факторы, обуславливающие ее динамику. Естественный отбор, как направляющий фактор эволюции популяций.
53. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, ее природа. Понятие о "генетическом грузе", его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.
54. Генетическая структура популяций человека и факторы ее динамики. Демографические характеристики, их влияние на генофонд популяции. Эволюционные факторы, нарушающие концентрации аллелей, специфика их действия в человеческих популяциях.
55. Генетические основы онтогенеза. Генетический контроль процессов детерминации и дифференцировки клеток. Гомеозис. Гомеобоксные последовательности ДНК у животных и человека.
56. Генетическая инженерия. Сущность методологии генной инженерии. Метод рекомбинантных ДНК. Ферменты рестрикции, вектора, их свойства, клонирование рекомбинантной ДНК в бактериальных и эукариотических клетках. Методы получения генов для молекулярного клонирования.

57. Понятие о наследственной патологии, её классификация (показать на примерах). Удельный вес наследственной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
58. Хромосомные синдромы: классификация, общая характеристика, цитогенетические варианты. Факторы риска рождения детей с хромосомными с-ми.
59. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом (с-мы Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, полисомии по У-хромосоме): частоты встречаемости, фенотипическая и цитогенетическая характеристика, возможности терапии и профилактики.
60. Этиология, клиника и диагностика наиболее распространенных хромосомных заболеваний, связанных с аномалиями по числу аутосом (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса).
61. Аберрационные хромосомные синдромы (с-м кошачьего крика, Орбели, Реторе, Вольфа-Хиршхорна): краткая характеристика.
62. Микроцитогенетические хромосомные синдромы (с-м Прадера-Вилли, Ангельмана, Беквита-Видеманна): частоты встречаемости, фенотипическая и цитогенетическая характеристика.
63. Моногенные заболевания: понятие, эпидемиология, классификация, молекулярно-генетическая характеристика. Методы диагностики.
64. Генетическая и клиническая гетерогенность моногенных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Методы диагностики моногенных заболеваний
65. Муковисцидоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
66. Нейрофиброматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
67. Миопатия Дюшенна: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
68. Синдром Марфана: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

69. Несовершенный остеогенез: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
70. Синдром Элерса-Данло: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
71. Гемофилия А и В: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
72. НБО: понятие, особенности патогенеза, классификация с примерами.
73. Фенилкетонурия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
74. Наследственный гемохроматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
75. Галактоземия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
76. Гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
63. Адреногенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
64. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
65. Болезнь Вильсона-Коновалова: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
66. Фосфат-диабет: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
67. Семейная гиперхолестеринемия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
68. Мукополисахаридозы (болезнь Гурлера, Хантера и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
69. Болезнь Нимана-Пика: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

70. Болезнь Гоше: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
71. Болезнь Тея-Сакса: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
72. Гемоглобинопатии (талассемия  $\alpha$  и  $\beta$ , серповидно-клеточная [анемия](#)): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
73. Анемия Минковского-Шоффара: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
74. Генетические основы несовместимости по резус-фактору и группе крови. Медицинское значение.
75. Понятие об экогенетических реакциях и заболеваниях, их профилактика.
76. Общее представление о фармакогенетических реакциях (примеры). Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.
77. Генетика химической зависимости на примере алкоголизма.
78. Общая характеристика и механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью. Примеры.
79. Сахарный диабет – как мультифакториальное заболевание. Роль наследственности (конкретные гены) и среды в возникновении заболевания.
80. Рак – как мультифакториальное заболевание. Биологические особенности раковых клеток. Роль канцерогенов. Примеры.
81. Генетические механизмы канцерогенеза: протоонкогены и гены-супрессоры опухолей. Примеры. Теория Кнудсона.
82. Наследственные формы рака: особенности фенотипа, механизм возникновения. Примеры. Донозологическая диагностика, возможности профилактики.
83. Болезни с нетрадиционным типом наследования: понятие, классификация. Примеры.
84. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: понятие, молекулярно-генетическая характеристика, особенности патогенеза и клинических проявлений ([антиципация](#)), классификация. Примеры.

85. Синдром Мартина-Белла: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
86. Болезнь Кеннеди: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
87. Хорея Гентигтона: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
88. Атаксия Фридрейха: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
89. Митохондриальные болезни, механизмы развития, клинические проявления, классификация, диагностика. Критерии митохондриальной наследственности.
90. Синдром MELAS: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
91. Синдром Кернс - Сейра: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
92. Геномный импринтинг: понятие, уровни, механизм возникновения. Значение для медицины.
93. Роль наследственности и внешней среды в формировании фенотипа человека. Генетическая детерминированность нормы реакции. Болезнь – как фактор естественного отбора.
94. Роль наследственности и внешней среды в формировании фенотипа человека. Критические периоды онтогенеза человека. Профилактика ВПР
95. Понятие тератогенеза. Тератогенные факторы, их классификация. Примеры.
96. Врождённые пороки развития: определение, частота встречаемости, причины и механизмы возникновения. Примеры.
97. Этиологическая терапия наследственной патологии (генотерапия): суть, виды, методы. Примеры.
98. Терапия наследственной патологии: патогенетическая и симптоматическая. Примеры.
99. Профилактика наследственных заболеваний: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, неонатальный скрининг наследственных

заболеваний, периконцепционная профилактика. Уровни профилактики наследственной патологии человека.

100. Медико-генетическое консультирование: цель, задачи, используемые методы. Организация МГК в РФ.

101. Особенности МГК (расчёт риска) при различных типах наследственной патологии: моногенной, хромосомной, мультифакториальной.

102. Клинико-генеалогический метод: его задачи и этапы, применение в медицине

103. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики НБО.

104. Цитогенетический метод, его возможности и этапы. Типы окраски метафазных хромосом. Показания для использования цитогенетического метода.

105. Прямая и косвенная ДНК-диагностика: особенности проведения и границы применения. Назначение.

106. Близнецовый метод: цель, этапы. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.

107. Метод генетики соматических клеток: назначение, этапы

108. Метод биологического моделирования: назначение, этапы. Методы конструирования трансгенных животных. Понятие нокаутных линий.

109. Популяционно-статистический метод, его назначение, этапы. Закон Харди-Вайнберга.

110. Биоэтические проблемы медицинской генетики (генотерапия, пренальная диагностика и др.)

**КОМПЛЕКТ БИЛЕТОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ.**

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет №1**

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
  2. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет №2**

1. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
2. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность 31.08.06 Лабораторная генетика  
Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная  
**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 3**

1. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
2. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

---

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность 31.08.06 Лабораторная генетика  
Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная  
**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 4**

1. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
  2. Типы хромосомных мутаций (аббераций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.
-



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 5**

1. Электронный подбор ДНК-зондов и проверка данных секвенирования. Организационная структура лабораторной службы. Номенклатура исследований. Техника безопасности, Санитарно-эпидемические нормативы.
  2. Основные задачи ПЦР-диагностики вирусных инфекций
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 6**

1. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
  2. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 7**

1. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).
2. Моногенные заболевания: понятие, эпидемиология, классификация, молекулярно-генетическая характеристика. Методы диагностики.

---

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 8**

1. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
2. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК, содержащих вирусов.

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 9**

1. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
2. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные). 36. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенкопиях.

---

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет №10**

1. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
  2. Регуляция генной активности у эукариот. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция на уровне репликации. Амплификация генов.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 11**

1. Клеточный цикл и его этапы. Место митоза и интерфазы (фазы G1, S, G2) в клеточном цикле и их продолжительность. Стадии митоза и особенности поведения хромосом. Типы митоза (симметричный, ассиметричный митоз с задержкой цитокенеза, амитоз, эндомитоз). Биологическое значение митоза. Регуляция клеточного цикла.
  2. Молекулярная структура генетического материала. Строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации (правила Чаргаффа, работы Ф. Крика и Д. Уотсона).
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет №12**

1. Эухроматин и гетерохроматин, особенности строения, расположения в хромосоме и функции. Половой хроматин, его природа. Эффект Лайон.
  2. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 13**

1. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида у прокариот.
  2. Регуляция действия генов. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, трансляционный и посттрансляционный. Модель оперона Ф. Жакоба и Ж. Моно. Индуцируемые и репрессируемые опероны. Лактозный и триптофановый опероны.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 14**

1. Мейоз как цитологическая основа образования половых клеток. Стадии мейоза, механизм редукции числа хромосом. Причины образования новых комбинаций генов в результате мейоза. Биологическое значение мейоза.
  2. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость, механизм возникновения. Значения для эволюции и медицины.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 15**

1. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y хромосомы и аутосомных генов в детерминации пола у человека. Основные этапы становления пола у человека.
  2. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по уровням организации живого. Характеристика мутаций на популяционном уровне. Примеры у человека.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 16**

1. Аутосомное и сцепленное с полом наследование, его закономерности. Голандрический тип наследования. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Критерии и примеры.
  2. Геномные мутации (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия), механизм их возникновения. Автополиплоидия и аллополиплоидия. Роль полиплоидии в эволюции, селекции. Медицинское значение геномных мутаций.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет №17**

1. Генетическое картирование. Генетические и цитологические карты, их сравнение. Митотические кроссинговер, неравный кроссинговер, их использование в генетическом картировании. Факторы, влияющие на кроссинговер.
2. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, ее природа. Понятие о "генетическом грузе", его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.

---

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 18**

1. Кроссинговер. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера. Доказательство линейного расположения генов в хромосомах. Множественный кроссинговер. Интерференция.
  2. Генетическая инженерия. Сущность методологии генной инженерии. Метод рекомбинантных ДНК. Ферменты рестрикции, вектора, их свойства, клонирование рекомбинантной ДНК в бактериальных и эукариотических клетках. Методы получения генов для молекулярного клонирования.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 19**

1. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Первые представления о генетическом коде, расшифровка кода. Свойства генетического кода их биологический смысл.
  2. Семейная гиперхолестеринемия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 20**

1. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Хромосомная детерминация пола.
  2. Понятие о наследственной патологии, её классификация (показать на примерах). Удельный вес наследственной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
-



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 21**

1. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.
  2. Мобильные генетические элементы (МГЭ). Транспозоны и ретротранспозоны и их роль в возникновении спонтанных мутаций. Общие свойства МГЭ. Механизмы перемещения МГЭ.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 22**

1. Сцепленное наследование. Значение работ Т. Моргана в изучении сцепленного наследования. Особенности наследования при сцеплении. Формы сцепления генов. Положения хромосомной теории наследственности.
  2. Индуцированный мутагenez, виды, общие закономерности. Классификация мутагенов и краткая характеристика.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 23**

1. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т. Моргана о строение и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Татума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм цис-транс-тест.
  2. Химический мутагенез, классификация химических мутагенов.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 24**

1. Репликация ДНК и хромосом. Доказательства полуконсервативного способа репликации ДНК. Типы репликации геномов. Ферменты репликации, точность репликации.
  2. Радиационный мутагенез, его закономерности.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 25**

1. Этапы реализации генетической информации у человека, их краткая характеристика. Понятие альтернативного сплайсинга.
  2. Генетическая структура популяций человека и факторы ее динамики. Демографические характеристики, их влияние на генофонд популяции. Эволюционные факторы, нарушающие концентрации аллелей, специфика их действия в человеческих популяциях.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 26**

1. Молекулярные основы кроссинговера. Гомологичная, сайт-специфическая и случайная рекомбинация. Генная конверсия.
  2. Схема записи мутаций в генах человека. Понятие о мажорной мутации и мутации *de novo*.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 27**

1. Репарация ДНК. Типы повреждений ДНК, удаляемые репарационными системами. Эффективность репарационных систем. Прямая и эксцизионная репарация ДНК. Пострепликативная репарация. Нарушение системы репарации, как причина различных заболеваний.
  2. Генные мутации. Классификация по Г. Мюллеру. Типы генных мутаций и молекулярные механизмы их возникновения. Обратные мутации и супрессоры.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 28**

1. Эпигенетика: понятие, механизмы. Значение эпигенетических нарушений для медицины.
  2. Хромосомные синдромы: классификация, общая характеристика, цитогенетические варианты. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 29**

1. Роль наследственности и внешней среды в формировании фенотипа человека. Генетическая детерминированность нормы реакции. Болезнь – как фактор естественного отбора.
  2. Хорея Гентигтона: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия.
- 

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

---

Специальность  
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика  
Форма обучения – очная

**Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)**

**Билет № 30**

1. Популяционная генетика. Генетическая структура природных популяций, факторы, обуславливающие ее динамику. Естественный отбор, как направляющий фактор эволюции популяций.
  2. Генетические механизмы канцерогенеза: протоонкогены и гены-супрессоры опухолей. Примеры. Теория Кнудсона.
-

## **Методика проведения этапов промежуточной аттестации**

**Первым этапом промежуточной аттестации является тестирование.** Выпускник проходит компьютерное тестирование в компьютерном классе отдела информационных технологий и дистанционного образования, где создан банк тестовых заданий по всем разделам дисциплины «Лабораторная генетика». Для проведения промежуточной аттестации в банк тестовых заданий внесено: 300 тестовых заданий по учебной дисциплине «Лабораторная генетика».

**Вторым этапом промежуточной аттестации является проверка практических навыков и умений.**

Проверка уровня и качества освоения практических навыков и умений – второй этап государственной итоговой аттестации. Проверяются навыки и умения, соответствующие квалификационным характеристикам врача клинической лабораторной диагностики. Практические навыки оцениваются в лаборатории отделений клиник СГМУ. Обучающийся демонстрирует степень освоения им алгоритма обследования пациента, способность составить план лабораторного обследования и трактовать полученные результаты. Практические навыки оцениваются по четырехбалльной системе. Обязательным компонентом оценки усвоения практических навыков является собеседование с преподавателем. Каждый вопрос оценивается независимо. Итоговая оценка представляет собой среднее арифметическое.

**3 этап промежуточной аттестации** – устное собеседование (по билету, содержащего 2 вопроса по специальности, а также решение типовой экзаменационной ситуационной задачи).