

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Федеральный исследовательский центр
фундаментальной и трансляционной медицины»



УТВЕРЖДАЮ:
И.о. директора ФИЦ ФТМ
Пыклик О.А. 2021 г

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.В.ДВ.2 «Молекулярно-биологическая диагностика в патанатомии»
ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ –
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ
В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.07 «Патологическая анатомия»**

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Федеральный исследовательский центр
фундаментальной и трансляционной медицины»

«УТВЕРЖДАЮ»

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

Б1.В.ДВ.2 «Молекулярно-биологическая диагностика в патанатомии»

ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ –
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ
В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ

31.08.07 «Патологическая анатомия»

Новосибирск
2023

1. Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения программы дисциплины

Индекс	Формулировка
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу
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-4	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-5	готовность к применению патологоанатомических методов диагностики и интерпретации их результатов

2. Показатель целевого уровня освоения компетенций (планируемый результат обучения)

Коды	Структурные элементы компетенции
УК-1	<i>Знать:</i> законы формальной логики, методы критического анализа и синтеза.. <i>Уметь:</i> интерпретировать и анализировать информацию, полученную при молекулярно-биологическом/генетическом исследовании; анализировать ситуацию и находить верные решения. <i>Владеть:</i> логическими методами и приемами при анализе информации, полученной при молекулярно-биологическом/генетическом исследовании.
ПК-1	<i>Знать:</i> основные молекулярно-биологические/генетические маркеры и их значение в ранней диагностике заболеваний (в первую очередь злокачественных новообразований), оценке прогноза и определении чувствительности к терапии, планировании мер вторичной и третичной профилактики. <i>Уметь:</i> определить набор маркеров, необходимых для проведения ранней диагностики, оценки прогноза и определения лекарственной чувствительности при социально-значимых заболеваниях (злокачественных новообразованиях); применять полученные результаты при планировании мер вторичной и третичной профилактики. <i>Владеть:</i> навыками применения молекулярно-биологических/генетических методов в ранней диагностике и оценке прогноза патологических состояний, навыками использования результатов молекулярно-биологического/генетического исследования при планировании мер вторичной и третичной профилактики.
ПК-4	<i>Знать:</i> роль молекулярно-биологических/генетических исследований в дифференциальной диагностике доброкачественных и злокачественных новообразований; генетически обусловленной патологии, значение диагностических и прогностических биомаркеров. <i>Уметь:</i> определять набор маркеров, необходимых для проведения дифференциальной диагностики, оценки прогноза и определения лекарственной чувствительности; интерпретировать результаты молекулярно-биологических /генетических исследований; определять место заболевания в структуре Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. <i>Владеть:</i> алгоритмом проведения дифференциально-диагностического поиска, оценки прогноза и определения лекарственной чувствительности злокачественных новообразований, принципами таргетной терапии.
ПК-5	<i>Знать:</i> виды и особенности организации молекулярно-биологического/генетического исследования, этапы проведения, методику оценки результатов, возможные проблемы при проведении исследований; значение различных биомаркеров для выяснения патогенеза патологических процессов. <i>Уметь:</i> проводить морфологическую и молекулярную диагностику доброкачественных и злокачественных новообразований, генетически обусловленных патологических процессов. <i>Владеть:</i> навыками организации, методикой пробоподготовки, проведения и оценки результатов молекулярно-биологических/генетических исследований.

3. Общие критерии оценивания компетенций

Показатель	Уровень			
	Подпороговый (неудовлетворительный)	Пороговый (удовлетворительный)	Достаточный (хороший)	Высокий (отличный)
Знание	Отсутствие знаний, фрагментарные знания	Наличие знаний, но знания не структурированные, иногда отсутствует применение знаний в ситуации, моделирующей профессиональную задачу, проблему	Знания полные, систематизированы, наблюдается применение знаний в ситуации, моделирующей профессиональную задачу, проблему	Знания полные, систематизированы, наблюдается творческое применение знаний из разных дисциплин в модели ситуации
Умение	Отсутствие умений, частично освоенное умение	В целом безошибочное	Безошибочное, наблюдаются затруднения при выполнении	Безошибочное, выполняется в заданном темпе
Владение практическими навыками	Отсутствие навыка / фрагментарное применение навыков	Имеется, но качество результата не всегда воспроизводится	Имеется, качество результата воспроизводится, но широко варьирует	Имеется, качество результата воспроизводится

ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Индекс компетенции	Материалы оценки (средства контроля)		Форма контроля
	Наименование	Номера заданий	
Б1.В.ДВ.2.1. Основы молекулярной диагностики			
УК-1	Перечень контрольных вопросов	1-21, 30, 34, 35, 37	собеседование
	Ситуационные задачи	1, 2, 3, 4, 5, 6	собеседование
	Фонд тестовых заданий	1-3, 5, 611, 12, 16, 47-49, 51, 55, 56, 60, 62-64, 100, 111, 114, 117	тестирование
ПК-1	Перечень контрольных вопросов	1-21, 27, 28, 30-38, 39-46	собеседование
	Ситуационные задачи	7-11, 12-18	собеседование
	Фонд тестовых заданий	2, 3, 5, 6, 11, 12-14, 17-21, 23-36, 36-41, 43-46, 52-54, 57, 58, 62-65, 97-101, 103, 105, 106, 108, 118, 119, 126	тестирование
ПК-4	Перечень контрольных вопросов	22-28, 30-38	собеседование
	Ситуационные задачи	19, 40-45	собеседование
	Фонд тестовых заданий	4, 7, 9, 15, 37, 50, 108, 110	тестирование
ПК-5	Перечень контрольных вопросов	22-26, 29, 39, 43	собеседование
	Ситуационные задачи	20, 50, 55, 57	собеседование
	Фонд тестовых заданий	1, 4, 8-10, 22, 42, 59, 61, 66-69, 77-82, 84-88, 112, 115, 146	тестирование
Б1.В.ДВ.2.2. Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики			
УК-1	Перечень контрольных вопросов	47-52, 68, 72, 73, 74, 86	собеседование
	Ситуационные задачи	35, 59-67	собеседование
	Фонд тестовых заданий	76, 83, 89, 94-96, 102, 109, 114, 117, 122, 124,129, 131, 134, 135, 156, 161, 167, 169, 170, 175, 187-189, 201-203	тестирование

ПК-1	Перечень контрольных вопросов	47, 48-65, 67, 73, 83, 84	собеседование
	Ситуационные задачи	21-23, 25-27, 28-32, 36-41, 48-52	собеседование
	Фонд тестовых заданий	70-75, 94, 96, 102, 104, 107, 113, 120, 125, 129, 131, 133, 136, 138, 139, 141, 142-145, 147-155, 157-160, 163, 164, 167, 168, 172, 174, 175, 177-179, 181-186, 194, 197, 199, 204, 206	тестирование
ПК-4	Перечень контрольных вопросов	49, 69, 74, 75-82	собеседование
	Ситуационные задачи	29-33, 51-58,	собеседование
	Фонд тестовых заданий	90, 91, 95, 109, 120, 127, 128, 132, 136, 162, 165, 166, 171, 190-192, 195, 196, 198, 200	тестирование
ПК-5	Перечень контрольных вопросов	49, 66, 70, 71, 85, 86-89	собеседование
	Ситуационные задачи	24-34, 42-47, 53-55	собеседование
	Фонд тестовых заданий	89, 92, 93, 116, 121, 123, 127, 128, 130, 137, 140, 162, 165, 166, 171, 173, 176, 180, 191	тестирование

ОПИСАНИЕ ШКАЛ КРИТЕРИЕВ И ПРОЦЕДУРЫ ОЦЕНИВАНИЯ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Вид оценочного средства: контрольные вопросы по темам/разделам дисциплины

Шкалы и критерии оценивания.

Критерии: полнота и точность воспроизведения информации, последовательность и логичность изложения, понимание причинно-следственных связей, синтез

Характеристика ответа	Оценка (шкала)	
	балльная	традиционная
Объем информации, предусмотренный программой (полный), формулировки понятий точные, изложение последовательное и логичное, демонстрирует понимание причинно-следственных связей, аргументирует собственные выводы и суждения на основе междисциплинарных знаний	90-100	отлично
Объем информации, предусмотренный программой, с упущением мало-значимых элементов, формулировки понятий точные, не во всем ответе последовательное и логичное изложение, демонстрирует понимание причинно-следственных связей	80-89	хорошо
Объем информации не полный, формулировки части понятий точные, изложение последовательное и логичное, демонстрирует понимание причинно-следственных связей	70-79	удовлетворительно
Отдельные элементы информации предусмотренные программой, формулировки понятий неточные, изложение не последовательное и нелогичное, не демонстрирует понимания причинно-следственных связей	< 70	неудовлетворительно

Процедура оценивания: индивидуальное собеседование (перечень вопросов, обучающийся ознакомлен с вопросом в установленный срок до собеседования, время подготовки ответа не более 30 минут); преподаватель выслушивает ответ обучающегося на вопрос, возможны дополнительные и уточняющие вопросы, преподаватель выставляет оценку на основе своего мнения.

Вид оценочного средства: ситуационные задачи по темам/разделам дисциплиныШкалы и критерии оценивания*Критерии:* соответствие ответа на задачу эталону

Критерий	Оценка (шкала)	
	балльная	традиционная
Решение правильное и полное, ответы на все элементы задачи соответствуют эталону	90-100	отлично
Решение правильное, в ответах на отдельные элементы задачи есть неточности	80-89	хорошо
Правильные ответы даны на большую часть элементов задачи	70-79	удовлетворительно
Отсутствуют правильные ответы на большую часть элементов задачи	< 70	неудовлетворительно

Процедура оценивания: индивидуальное собеседование (вопросы сформулированы по отдельным элементам задачи, обучающийся ознакомлен с аналогичной задачей в установленный срок до собеседования, время подготовки ответа не более 30 минут); преподаватель выслушивает устный ответ обучающегося на вопросы по отдельным элементам задачи, возможны дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя.

Вид оценочного средства: фонд тестовых заданийШкалы и критерии оценивания*Критерии:* соответствие ответа на тестовое задание эталону

Характеристика выполнения теста	Оценка (шкала)	
	балльная	традиционная
Ответы на 90-100% тестовых заданий соответствуют эталону	90-100	отлично
Ответы на 70-89% тестовых заданий соответствуют эталону	80-89	хорошо
Ответы на 50-69% тестовых заданий соответствуют эталону	70-79	удовлетворительно
Ответы менее чем на 50% тестовых заданий соответствуют эталону	< 70	неудовлетворительно

Процедура оценивания: Тестирование; время выполнения тестового задания не более 1 минуты, тестовое задание считается выполненным только при правильном выборе (вводе) всех (одного или нескольких) ответов, предполагаемых тестовым заданием.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО РАЗДЕЛАМ ДИСЦИПЛИНЫ

Оценочные средства к разделам

Вид оценочного средства: контрольные вопросы

Б1.В.ДВ.2.1. Основы молекулярной диагностики

1. Определение предмета "молекулярная биология". Этапы развития. Основные открытия.
2. Биологические полимеры, их виды и функции, которые они выполняют.
3. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.
4. Использование молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований. Перспективы использования методов молекулярной биологии, генетики и геномной инженерии.
5. Правила работы и принцип устройства лаборатории молекулярной биологии. Техника безопасности. Проблема контаминации.
6. Нуклеозид, нуклеотид, полинуклеотид. Нерегулярные полимеры.
7. Принципы строения двойной спирали ДНК. Виды ДНК. Параметры В-, А- и Z-форм ДНК.
8. Генетический код. История расшифровки генетического кода.
9. Причины повреждения ДНК. Ионизирующее излучение.
10. Репарация разрывов ДНК. Окисление и метилирование.
11. Этапы реализации генетической информации. Транскрипция и процессинг РНК. Трансляция и посттрансляционные изменения белка.
12. Виды РНК. Их роль в клетке. Механизм транскрипции.
13. Рибосомы и систематика. Инициация трансляции.
14. Классификация аминокислот.
15. Первичная и вторичная структура белка.
16. Третичная и четвертичная структура белка.
17. Геном, генотип. Полиморфизм. Мутации.
18. Эндогенные и экзогенные мутагены.
19. Клинически значимые молекулярно-генетические нарушения. Виды мутаций.
20. Строение, свойства, биологическая роль липидов.
21. Способы устранения неспецифического окрашивания срезов.
22. Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике.
23. Области медицинского применения методов молекулярной диагностики. Правовое регулирование молекулярно-генетических исследований: актуальные вопросы и рекомендации.
24. Оценка результатов ДНК-анализа для решения вопросов идентификации личности.
25. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.
26. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология хромосомных болезней. Цитогенетика хромосомных болезней.
27. Хромосомные болезни. Понятие о тератогенезе.
28. Диагностика инфекционных заболеваний. Диагностика наследственных заболеваний. Молекулярная диагностика в онкологии. Современные тенденции развития ПЦР.
29. Генетика и эпигенетика. Эпигенетическая регуляция хромосомного наследования.
30. Метилирование ДНК у млекопитающих. Геномный импринтинг у млекопитающих.
31. Эпигенетика и болезни человека.
32. Экогенетика. Физические факторы, повышающие частоту мутационного процесса у людей.
33. Химические мутагены в окружающей среде и генофонд человечества.
34. Пища и мутагенез. Нутригенетика.
35. Фармакогенетика и фармакогеномика. Лекарства как источник повышения генетического груза.
36. Циклические изменения в природе и стабильность генома человека.
37. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
38. Роль молекулярно-генетической диагностики в практической онкологии

39. Значение цитокератинов при исследовании гистогенеза опухолей.
40. Роль белков рецепторов к эстрогенам и прогестерону в практической онкологии.
41. Рецепторные белки к эпидермальному фактору роста. Значение для диагностики и лечения раковых опухолей.
42. Диагностическое значение маркеров пролиферации: Ki-67, MUM2 и циклин D1.
43. Про- и антиапоптотические белки клеток и особенности их экспрессии в неопластических тканях.
44. Проапоптотический белок p53 маркер анапластических изменений в опухолевых клетках и их чувствительности к химиотерапии.
45. Особенности функционирования Е-кадхериновой системы в доброкачественных и злокачественных опухолях человека.

Б1.В.ДВ.2.2. Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики

46. Генетически детерминированные заболевания. Типы наследования.
47. Классификация наследственных болезней по органно-системному принципу.
48. Методы диагностики наследственных заболеваний. Показания.
49. Морфологические субстраты врожденных пороков развития. Этиология врожденных пороков развития.
50. Хромосомные синдромы. Геномные мутации.
51. Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).
52. Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы и соединительной ткани. (синдром Марфана, несовершенный остеогенез).
53. Наследственные заболевания костно-мышечной системы (миодистрофия Дюшенна-Беккера, ахондроплазия).
54. Наследственные заболевания крови (гемолитическая болезнь новорождённых, гемоглобинопатии, анемия Минковского-Шоффара, гемофилия).
55. Эндокринной системы (адреногенитальный синдром, диабет сахарный).
56. Наследственные заболевания с преимущественным поражением почек (фосфат-диабет, цистиноз, синдром Альпорта, синдром Детони-Дебре-Фанкони).
57. Наследственные заболевания с преимущественным поражением нервно-мышечной системы (прогрессирующие мышечные дистрофии) и т.д.
58. Наследственные заболевания нервной системы (нейрофиброматоз, синдром Луи-Бар, болезнь Хартнапа).
59. Наследственные заболевания легких (болезнь Картагенера, Хаммана-Рича).
60. Наследственные болезни ЖКТ, печени (болезнь Вильсона-Коновалова, Криглера-Найяра).
61. Наследственные болезни эндокринной системы (врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).
62. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация наследственных болезней обмена веществ.
63. Наследственные болезни транспорта метаболитов (муковисцидоз и др.).
64. Болезни с наследственным предрасположением. Классификация болезней с наследственной предрасположенностью.
65. Принципы лечения наследственной патологии.
66. Заболевания, обусловленные дефектами системы репарации: пигментная ксеродерма, синдром Блума, злокачественные перерождения.
67. Генетические аспекты канцерогенеза. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
68. Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.
69. Какие виды исследований опухолей существуют?
70. Как генетическое тестирование выявляет предрасположенность к наследственным формам рака?

71. Чем поможет раннее выявление предрасположенности к наследственным формам рака?
72. Что представляет собой геномное профилирование опухоли?
73. Что такое таргетная терапия? Можно ли назначать таргетное лечение без генетического тестирования опухоли?
74. Значение для опухолевого роста гиперэкспрессии фактора роста сосудов VEGF.
75. Цитokerатины в диагностике гистогенетической принадлежности злокачественных опухолей различных органов.
76. Иммуногистохимический анализ виментин- и десмин-позитивных опухолей.
77. Характеристика рецепторных белков к андрогенам и их значение для лечения рака предстательной железы.
78. Дифференциальная диагностика ходжкинских и неходжкинских лимфом.
79. Иммуногистохимическая характеристика Т-клеточных лимфом.
80. Основные маркеры В-клеточных лимфом.
81. MALT-лимфомы, признаки злокачественности.
82. Наиболее распространенные гемоглобинопатии (серповидно-клеточная анемия, талассемия).
83. Типы наследования гемоглобинопатий.
84. Преимущества молекулярно-генетической диагностики инфекционной патологии.
85. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.
86. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
87. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
88. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Вид оценочного средства: фонд тестовых заданий к разделам Б1.В.ДВ.2.1 и Б1.В.ДВ.2.2

№	Оценочное средство	Эталон
1.	К ключевым направлениям молекулярной диагностики относятся: 1. диагностика заболеваний 2. идентификация наследственной предрасположенности 3. прогноз агрессивности заболевания, оценка вероятности появления рецидива 4. тканевая инженерия	1, 2, 3
2.	Выберите наиболее точное определение врожденных заболеваний: 1. это все наследственные заболевания 2. наследственные болезни с доминантным типом наследования 3. заболевания, обусловленные патологией родов 4. заболевания, с которыми человек рождается 5. трансплацентарные инфекционные заболевания	4
3.	В геноме человека 1. большую часть составляют некодирующие последовательности 2. около 25 – 30 тыс. генов 3. примерно 3 млн пар нуклеотидов 4. примерно 40 тыс. генов	1, 2, 3
4.	В зависимости от применения выделяют следующие типы маркеров 1. аподиктические 2. диагностические 3. предиктивные 4. прогностические	2, 3, 4
5.	Выберите верное утверждение 1. две спирали ДНК удерживаются вместе за счет водородных связей 2. молекула ДНК – это спираль из двух параллельных цепей дезоксирибонуклеотидов 3. молекулы РНК обычно двуцепочечные 4. нуклеотиды объединяются в цепи с помощью фосфодиэфирных связей	1, 2
6.	Выберите верные утверждения 1. молекула ДНК чаще всего состоит из двух цепей 2. существуют трех- и четырехцепочечные молекулы ДНК 3. спираль ДНК всегда правозакрученная 4. цепи в молекуле ДНК антипараллельные	1, 4
7.	На протяжении жизни (от деления до гибели) клетка находится на разных фазах клеточного цикла – интерфаза переходит в митоз. Какой белок вырабатывается в клетке и регулирует вступление клетки в митоз? 1. десмин 4. виментин 2. циклин 5. тубулин 3. кератин	2
8.	Выделяют следующие типы ДНК-маркеров 1. генетические 2. геномные 3. с наличием химерных транскриптов (фьюжн-транскриптов) 4. экспрессионные	1, 2
9.	На уровне белка маркерами могут служить изменения: 1. локализации белка в клетке 2. последовательности аминокислот в белках 3. уровня экспрессии белка 4. числа транскриптов	1, 2, 3
10.	К молекулярно-генетическим маркерам относятся: 1. изменение степени инфильтрации опухоли лимфоцитами 2. изменение уровня экспрессии белка 3. нарушения структуры ДНК 4. эпигенетические нарушения	2, 3, 4

11.	Геном человека включает 1. 22 пары аутосом 2. 23 пары аутосом 3. 23 пары хромосом 4. 46 аутосом	1, 3
12.	Что понимают под первичной структурой ДНК: 1. двухцепочечную спираль 2. соленоид 3. одноцепочечную нить	3
13.	Понятие гена включает в себя: 1. только интроны 2. только экзоны 3. часть экзонных участков гена 4. участок ДНК, ответственный за синтез полипептида 5. участки белка, ответственные за синтез сложного белка	4
14.	Локус – это: 1. место гена в хромосоме; 2. зона центромеры; 3. гетерохроматиновый участок хромосомы; 4. участок хромомер; 5. место расположения вторичной хромосомы	1
15.	Какие структуры участвуют в образовании цитоскелета? 1. микротрубочки 2. тонкие актиновые микрофиламенты 3. промежуточные филаменты 4. толстые миозиновые филаменты	1, 2, 3
16.	В клетке нарушена структура рибосом. Какие процессы пострадают прежде всего? 1. синтез нуклеиновых кислот 2. синтез белка 3. синтез углеводов 4. синтез липидов 5. синтез минеральных веществ	2
17.	Ядрышко – это участок хромосомы, где образуется 1. иРНК 2. рРНК 3. тРНК 4. ДНК 5. АТФ	2
18.	Фибриллярный компонент ядрышка содержит 1. первичный транскрипт рРНК 2. участок ДНК с рибосомальными генами 3. молекулы РНК-полимеразы 1 4. предшественники субъединиц рибосом	1
19.	Ядерный белковый матрикс представлен в основном 1. гистонами 2. ДНК 3. РНК 4. негистоновыми белками	4
20.	Новые митохондрии образуются в клетке в результате: 1. деления и роста лизосом; 2. деления и роста других митохондрий; 3. синтеза, протекающего в ядре; 4. выпячивания мембран ЭПС.	2

21.	Клеточный цикл состоит из нескольких последовательных преобразований. На одном из этапов происходят процессы, подготавливающие синтез ДНК (увеличивается количество РНК и белка). В какой период жизни клетки это происходит? 1. синтетический период 2. митотический 3. пресинтетический период 4. премитотический² 5. постсинтетический период	3
22.	Цитогенетические исследования показали, что каждая хромосома дифференцирована на два типа разных по окраске участков. Участки, которые слабо окрашиваются ядерными красителями, получили название: 1. кинетохора 2. центромеры 3. гетерохроматина 4. ядрышкового организатора 5. эухроматина	5
23.	Вследствие воздействия гамма-излучения утрачен участок хромосомы. Какой вид хромосомной мутации имеет место 1. делеция 2. дупликация 3. инверсия 4. внутрихромосомная транслокация 5. межхромосомная транслокация	1
24.	В состав хроматина входят: 1. ДНК 2. РНК 3. гистоны 4. микроРНК 5. негистоновые ДНК-связывающие белки	1, 3, 5
25.	Упаковка хроматина в хромосомы необходима для: 1. защиты ДНК от солнечной радиации 2. корректного синтеза РНК на матрице ДНК 3. облегчения удвоения ДНК 4. успешного прохождения деления клетки	4
26.	В состав рибосом входят белок и рибосомальная РНК – РНП, рибонуклеопротеид. Где формируются субъединицы рибосом? 1. в митохондриях 2. в комплексе Гольджи 3. на канальцах эндоплазматического ретикулума 4. в ядрышке 5. в лизосомах	4
27.	Какой структурный компонент транспортной РНК несет триплет нуклеотидов комплементарный кодону в матричной РНК: 1. антикодоновая петля 2. акцепторный участок 3. петля псевдоуридина	1
28.	Активный центр рибосом: 1. организован белками 2. организован РНК 3. содержит кобальт 4. содержит кремний	2
29.	Что представляют собою биологические мембраны по своей структуре? 1. бимолекулярный белковый слой 2. бимолекулярный липидный слой с белковыми компонентами 3. бимолекулярный липидный слой 4. мономолекулярный липидный слой	2

30.	Клеточный цикл состоит из нескольких последовательных этапов. На одном из этапов происходит синтез ДНК. Как называется этот период жизненного цикла клетки? 1. синтетический период интерфазы 2. премитотический период интерфазы 3. пресинтетический период интерфазы 4. митоз 5. постсинтетический период интерфазы	1
31.	Вследствие воздействия радиоактивного излучения участок хромосомы повернулся на 180°. Какой вид хромосомной мутации имеет место? 1. дупликация 2. делеция 3. инверсия 4. внутрихромосомная транслокация 5. межхромосомная транслокация	3
32.	Роль матрицы в синтезе молекул иРНК выполняет: 1. полипептидная нить 2. плазматическая мембрана 3. одна из цепей молекулы ДНК 4. мембрана эндоплазматической сети	3
33.	Большую роль в биосинтезе белка играет тРНК, которая 1. служит матрицей для синтеза белка 2. доставляет аминокислоты к рибосомам 3. переносит информацию из ядра к рибосомам 4. служит местом для сборки полипептидной цепи	2
34.	В рибосоме при биосинтезе белка располагаются два триплета иРНК, к которым в соответствии с принципом комплементарности присоединяются триплеты 1. тРНК 3. белка 2. рРНК 4. ДНК	1
35.	Единство генетического кода всех живых существ на Земле проявляется в его 1. триплетности 2. однозначности 3. специфичности 4. универсальности	4
36.	Белок состоит из 300 аминокислот. Сколько нуклеотидов в гене, который служит матрицей для синтеза этого белка? 1. 300 3. 900 2. 100 4. 1500	3
37.	Сколько нуклеотидов находится на участке гена, в котором закодирована первичная структура молекулы белка, содержащего 130 аминокислот? 1. 65 2. 130 3. 260 4. 390	4
38.	Фолдинг – это образование: 1. первичной структуры белка 2. окончательной структуры белка 3. пептидной связи 4. третичной структуры т-РНК	2
39.	Шапероны – это: 1. протеолитические ферменты 2. белки, уменьшающие энергию белковой глобулы 3. гидролитические ферменты 4. ферменты присоединения простетических групп	2

40.	Витамин, участвующий в посттрансляционной модификации белка: 1. А (ретинол) 2. В1 (тиамин) 3. С (аскорбиновая кислота) 4. D3 (холекальциферол)	3
41.	Амилоиды образуются: 1. в результате синтеза на рибосоме 2. из белков предшественников 3. ферментативно 4. в результате образования четвертичной структуры белка	2
42.	Белок, участвующий и в активации апоптоза и в процессах онкогенеза: 1. p53 3. Rb 2. p450 4. APC	1
43.	Заболевание, связанное с усилением апоптоза: 1. герпетическая инфекция 2. гломерулонефрит 3. гидронефроз 4. рак яичников	3
44.	Заболевание, связанное с ингибированием апоптоза: 1. инфаркт 2. апластическая анемия 3. интерстициальный нефрит 4. системная красная волчанка	4
45.	Индукторы апоптоза: 1. стероидные гормоны 2. половые гормоны 3. вирусные белки	1
46.	Неклеточные формы, способные размножаться, только проникнув в клетку-мишень, - это: 1. вирусы 2. бактерии 3. простейшие 4. лишайники	1
47.	В иРНК содержание аденина составляет 22%, цитозина – 27%, гуанина – 23% и урацила – 28%. Сколько процентов аденина содержится в участке ДНК, на котором был осуществлен синтез указанной иРНК? 1. 27% 2. 23% 3. 25% 4. 22%	3
48.	Какой антикодон транспортной РНК соответствует триплету ТГА в молекуле ДНК 1. АЦУ 3. АУЦ 2. ЦУГ 4. АГА	3
49.	Хранителем наследственности в клетке являются молекулы ДНК, так как в них закодирована информация о: 1. первичной структуре молекул белка 2. составе молекулы АТФ 3. строении триплета 4. строении аминокислот	1
50.	Встраивание своей нуклеиновой кислоты в ДНК клетки-хозяина осуществляют 1. бактериофаги 2. хемотрофы 3. автотрофы 4. цианобактерии	1

51.	Выберите правильную последовательность передачи информации в процессе синтеза белка в клетке 1. ДНК → информационная РНК → белок 2. ДНК → транспортная РНК → белок 3. рибосомная РНК → транспортная РНК → белок 4. рибосомная РНК → ДНК → транспортная РНК → белок	1
52.	К ретровирусам относится 1. вирус табачной мозаики 2. бактериофаг 3. вирус гриппа 4. вирус саркомы Рауса	4
53.	В эукариотической клетке 1. РНК синтезируется в ядре, белки в цитоплазме 2. РНК и белки синтезируются в ядре 3. РНК и белки синтезируются в цитоплазме 4. РНК синтезируется в цитоплазме, белки в ядре	1
54.	Две одинаковые одноцепочечные молекулы РНК содержит вирус 1. гриппа 2. оспы 3. герпеса 4. ВИЧ	3, 4
55.	Транскрипция, в отличие от репликации ДНК 1. реакция матричного синтеза 2. осуществляется по принципу комплементарности 3. протекает на одной нити ДНК 4. происходит с помощью фермента ДНК-полимеразы	3
56.	Биосинтез полипептидной молекулы завершается, если на рибосому попадает триплет иРНК 1. ГЦУ 2. ГГА 3. АГУ 4. УГА	4
57.	Биосинтез некоторых белков происходит 1. на гладкой ЭПС 2. в лизосомах 3. в комплексе Гольджи 4. в митохондриях	4
58.	Последовательность аминокислот в молекуле белка может не измениться при замене одного нуклеотида на другой в молекуле ДНК, благодаря следующему свойству кода 1. вырожденности 2. однозначности 3. универсальности 4. триплетности	1
59.	Природные генетические векторы, используемые в методах генной инженерии: 1. плазмиды 2. бактериальные хромосомы 3. стволовые клетки 4. оплодотворенные яйцеклетки	1
60.	Лечение антибиотиками может привести к 1. развитию рахита 2. изменению микрофлоры кишечника 3. развитию гепатита 4. возникновению микседемы	2

61.	Вещества, синтезируемые грибами или бактериями, вызывающие гибель патогенных бактерий называются 1. гормонами 2. пестицидами 3. антибиотиками 4. фитонцидами	3
62.	Генетическая конструкция, в составе которой при использовании метода генной инженерии намеченные гены будут внедряться в геном другого вида, называется 1. репортером 2. плазмидой 3. вектором 4. трансплантатом	3
63.	Специфичность функции соматических клеток определяется 1. различной генетической информацией, локализованной в ядре 2. различным количеством хромосом в разных клетках 3. отсутствием некоторых генов 4. транскрипцией разных участков ДНК	4
64.	Для вирусов характерны следующие свойства живой материи 1. раздражимость 2. обмен веществ 3. рост и развитие 4. изменчивость 5. наследственность 6. размножение	4, 5, 6
65.	Установите, в какой последовательности происходит процесс репликации ДНК 1. раскручивание спирали молекулы 2. воздействие специальных белков на молекулу ДНК 3. отделение одной цепи от другой на части молекулы ДНК 4. присоединение к каждой цепи ДНК комплементарных нуклеотидов 5. образование двух молекул ДНК из одной	2, 1, 3, 4, 5
66.	Требования к выделению нуклеиновых кислот для клинической диагностики включают: 1. грамотную организацию хранения образцов 2. использование недавно разработанных исследовательских методов экстракции генетического материала 3. контроль качества	1, 3
67.	Первое поколение секвенирования включает 1. метод Максама-Гилберта 2. метод Сэнгера 3. пиросеквенирование 4. полупроводниковое секвенирование	1, 2
68.	Второе поколение секвенирования включает технологии 1. пиросеквенирование 2. полупроводниковое секвенирование 3. секвенирование на молекулярных кластерах 4. секвенирование одной молекулы 5. циклическое лигазное секвенирование	1, 2, 3, 5
69.	Третье поколение секвенирования включает технологии 1. секвенирование единичных молекул в реальном времени 2. секвенирование на молекулярных кластерах 3. секвенирование одной молекулы 4. секвенирование через нанопоры 5. циклическое лигазное секвенирование	1, 3, 4

70.	HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития анкилозирующего спондилита 1. BB 3. DR3 2. DR2 4. B27	4
71.	HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития пернициозной анемии 1. B8 2. DR2 3. DR3 4. DR5 5. B27	4
72.	HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития рассеянного склероза 1. B8 2. DR2 3. DR3 4. DR5 5. B27	2
73.	HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития шизофрении: 1. B8 2. DR2 3. DR3 4. A28 5. B27	4
74.	«Золотым» стандартом диагностики ВИЧ-инфекции является 1. иммуноблоттинг 2. иммуноферментный анализ 3. ПЦР 4. секвенирование	1
75.	Алгоритм диагностики иммуноопосредованных заболеваний включает 1. молекулярно-генетическое обследование 2. общее лабораторно-инструментальное обследование, молекулярно-генетическое обследование 3. сбор анамнеза, клиническое обследование 4. сбор анамнеза, клиническое обследование, общее лабораторно-инструментальное обследование, молекулярно-генетическое обследование	4
76.	Антитела принадлежат к фракции 1. α -глобулины 2. β -глобулины 3. γ -глобулины 4. альбумины	3, 4
77.	Вестерн-блот – это: 1. гибридизация ДНК 2. гибридизация РНК 3. детекция посттрансляционных модификаций белков 4. определение белков с помощью антител	4
78.	Иммуноферментный анализ основан на: 1. взаимодействии антиген-антитело 2. движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического тока 3. принципе комплементарности 4. работе фермента ДНК-полимеразы	1
79.	К методам молекулярной диагностики на уровне белков относятся: 1. иммуноферментный анализ 2. ПЦР 3. радиоиммунный анализ 4. секвенирование	1, 3

80.	К методам молекулярной диагностики на уровне нуклеиновых кислот относятся: 1. гибридизация 2. иммуноферментный анализ 3. ПЦР 4. секвенирование	1, 3, 4
81.	Метод гибридизации основан на: 1. взаимодействии антиген-антитело 2. движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического тока 3. принципе комплементарности 4. работе фермента ДНК-полимеразы	3
82.	Методы молекулярной диагностики – это исследования на уровне: 1. ДНК, РНК и белков 2. клеток 3. органов 4. тканей	1
83.	Молекулярная диагностика включает 1. исследования in vitro 2. исследования in vivo 3. клинические обследования 4. молекулярно-биологические методы	1, 4
84.	Однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) – это: 1. делеции нуклеотидов 2. инверсии нуклеотидов 3. инсерции нуклеотидов 4. отличия последовательности ДНК размером в один нуклеотид	4
85.	Существует прямая зависимость закономерностей наследования антигенной специфичности и генетической обусловленности проявления иммунных реакций организма человека. Какая наука изучает эти процессы? 1. генетика 2. иммуногенетика 3. иммунология 4. иммунопатология 5. экологическая генетика	2
86.	Полимеразная цепная реакция основана на 1. взаимодействии антиген-антитело 2. движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического тока 3. принципе комплементарности 4. работе фермента ДНК-полимеразы	3, 4
87.	Полимеразная цепная реакция с обратной транскрипцией используется для 1. идентификации последовательности ДНК 2. идентификации последовательности РНК 3. идентификации последовательности белка	2
88.	Проточная цитометрия основана на 1. взаимодействии антиген-антитело 2. движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического тока 3. принципе комплементарности 4. работе фермента ДНК-полимеразы	1
89.	Во время биохимического анализа клеток человека была получена ДНК, которая отличается по составу от хромосомной ДНК. Эта нуклеиновая кислота была получена из: 1. рибосом 2. пластинчатого комплекса 3. гладкой эндоплазматической сети 4. митохондрий	4

90.	Саузерн-блот – это: 1. гибридизация ДНК 2. гибридизация РНК 3. детекция посттрансляционных модификаций белков 4. определение белков с помощью антител	1
91.	Циркулирующие опухолевые клетки могут быть использованы для: 1. мониторинга пациентов после радикального лечения 2. малоинвазивной диагностики 3. определения категории Т первичной опухоли 4. определения распространенности опухолевого процесса при некоторых нозологиях 5. определения эффективности терапии	1, 2, 4, 5
92.	Близнецовый метод диагностики используют для: 1. диагностики хромосомных заболеваний 2. диагностики заболеваний обмена веществ 3. определения характера наследования признака 4. оценки степени влияния генотипа и внешней среды на развитие признака 5. диагностики заболеваний, которые наследуются сцеплено с полом	4
93.	Мазок слизистой полости рта используют при: 1. изучения кариотипа человека 2. изучения полового хроматина у человека 3. пальмоскопии и дерматоглифики 4. составления родословного дерева 5. изучения патологии зубочелюстной системы	2
94.	К современным цитогенетическим методикам относятся: 1. исследования полового хроматина 2. метафазный анализ хромосом 3. молекулярно-цитогенетический метод (FISH) 4. метод рутинной окраски	1, 2, 3
95.	Какими из перечисленных методов могут в лабораторной практике выявляют эпигенетические нарушения? 1. бисульфитное секвенирование 2. метил-специфическая ПЦР в реальном времени 3. секвенирование по Сэнгеру 4. цифровая капельная ПЦР	1, 2
96.	Под действием мутагена в гене изменился состав нескольких триплетов, но клетка продолжает синтезировать тот же белок. С каким свойством генетического кода это может быть связано? 1. специфичностью 2. универсальностью 3. триплетностью 4. вырожденностью	4
97.	Спирализация хромосом имеет большое биологическое значение, так как: 1. ускоряются реакции транскрипции 2. происходит активизация ДНК 3. облегчается процесс расхождения хроматид 4. происходит инактивация ДНК 5. замедляются реакции транскрипции	3, 5
98.	Вследствие воздействия гамма-излучения участок цепи ДНК повернулся на 180°. Какая из приведенных мутаций произошла в цепи ДНК? 1. делеция 2. дупликация 3. транслокация 4. трансверсия 5. инверсия	5

99.	Какие структурные и химические компоненты принимают участие в трансляции? 1. рибосомы, иРНК, тРНК, АТФ, нуклеотиды, ферменты 2. рибосомы, иРНК, тРНК, АМФ, аминокислоты, ферменты 3. рибосомы, пре-иРНК, тРНК, АТФ, липиды, ферменты 4. рибосомы, иРНК, тРНК, АТФ, аминокислоты, ферменты 5. рибосомы, пре-иРНК, тРНК, АТФ, аминокислоты, ферменты	4
100.	В клетках человека под действием ультрафиолетового излучения произошло повреждение молекулы ДНК. Однако с помощью специфических ферментов поврежденный участок молекулы ДНК был восстановлен. Как называется это явление? 1. репликация 2. дупликация 3. репарация 4. обратная транскрипция 5. терминация	3
101.	Молекула РНК-предшественницы (про-мРНК) содержит больше триплетов, чем имеется аминокислот в синтезированной на ней полипептидной цепи. Это объясняется тем, что происходит: 1. трансляция 2. терминация 3. процессинг 4. инициация	3
102.	Правило Чаргаффа свидетельствует о равном соотношении пуриновых и пиримидиновых азотистых оснований в молекулах ДНК любого организма. Соотношение между суммами комплементарных оснований (А+Т)/(Г+Ц) свидетельствует о: 1. количестве белков, закодированных в ДНК 2. филогенетических связях организма 3. размерах молекулы ДНК 4. видовой принадлежности организма 5. степени мутирования	4
103.	В результате воздействия излучения ДНК потеряны 2 нуклеотида в ДНК. Какая из перечисленных видов мутаций произошла в цепи ДНК? 1. инверсия 4. репликация 2. делеция 5. транслокация 3. дупликация	2
104.	У больного выявлено наследственное заболевание - пигментная ксеродерма. На коже образовались злокачественные опухоли. В чем суть этой болезни? 1. нарушается деятельность сердечно-сосудистой системы 2. нарушена световая репарация тиминового димеров 3. с большой частотой образуются тиминового димеры 4. часто происходит метилирование пуринов 5. нарушен обмен меланина	2
105.	ДНК является носителем генетической информации, ее структурными мономерами являются: 1. моонуклеотиды 2. аминокислоты 3. нуклеозиды 4. дезоксирибоза 5. азотистые основания	1
106.	Кодоны иРНК УАА, УАГ, УГА в процессе биосинтеза полипептида не распознаются ни одной тРНК и поэтому являются сигналом: 1. посттрансляционной модификации 2. элонгации 3. терминации 4. инициации 5. начала транскрипции	3

107.	У девушки 22 лет открытая форма туберкулеза. В комплекс назначенных ей лекарственных препаратов входит антибиотик рифампицин, который связывает ДНК-зависимую РНК-полимеразу прокариотов. Торможением какого процесса у возбудителя туберкулеза обуславливается лечебный эффект рифампицина? 1. трансляции 2. обратной транскрипции 3. репликации 4. образования аминоацил-тРНК 5. транскрипции	5
108.	В процессе транскрипции осуществляется синтез комплементарной молекулы РНК на матрице ДНК. Выберите фермент, катализирующий этот процесс: 1. хеликаза 2. топоизомеразы 3. ДНК-полимеразы 4. ДНК-зависимая РНК-полимераза 5. праймаза	4
109.	Укажите признаки, характеризующие митохондриальный тип наследования: 1. родители ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда 2. сын никогда не наследует заболевание от отца 3. одинаково часто заболевание встречается у мужчин и у женщин; родители больного ребенка здоровы 4. заболевание встречается в каждом поколении	2, 3, 4
110.	Молекула инсулина состоит из двух полипептидных цепей, соединенных между собой дисульфидными мостиками. Трансляция каждого из них происходит отдельно в цитоплазме, а позже в комплексе Гольджи происходит: 1. свертывание полипептидной цепи в спираль 2. вырезание концевых аминокислот 3. связывание гормона с глюкозой 4. замена некоторых аминокислот 5. формирование четвертичной структуры	5
111.	Укажите, какой молекулярный механизм мутаций вызван азотистой кислотой: 1. реакция с аминогруппами пуринов и пиримидинов 2. образование разрывов в цепях ДНК 3. образование тиминовых димеров 4. образование ошибок в связях ДНК с белком 5. блокирование ДНК зависимой РНК-полимераз	1
112.	На клетку действовали препаратами, изменяющими структуру рибосом. Какие процессы в первую очередь будут нарушены? 1. транспорт веществ 2. активация аминокислот 3. трансляция 4. синтез липидов 5. транскрипция	3
113.	В питательную среду с клетками человека внесен урацил с радиоактивной меткой. Меченый урацил во время радиоавтографии найдут в: 1. эндоплазматической сети 2. аппарате Гольджи 3. рибосомах 4. лизосомах 5. клеточном центре	3
114.	Одной из характеристик генетического кода является его вырожденность. Что это означает? 1. аминокислоте соответствует больше одного кодона 2. есть кодоны, которые не кодируют аминокислоты 3. каждой аминокислоте соответствует один кодон 4. каждому кодону соответствует одна аминокислота 5. разным аминокислотам соответствует один кодон	1

115.	Для получения достоверных результатов генетических тестов наиболее надежными источниками науклеиновых кислот являются: 1. свежие и свежемороженые ткани 2. свежие ткани из очага опухолевого некроза 3. суспензии клеток 4. ткани, длительное время хранящиеся при комнатной температуре	1, 3
116.	На судебно-медицинскую экспертизу поступила кровь ребёнка и предполагаемого отца для установления отцовства. Какие химические компоненты необходимо идентифицировать в исследуемой крови? 1. ДНК 2. тРНК 3. рРНК 4. мРНК	1
117.	При всех формах размножения (половом и бесполом размножении) элементарной дискретной единицей наследственности является: 1. один нуклеотид 2. одна цепь молекулы ДНК 3. одна пара нуклеотидов 4. один ген 5. две цепи молекулы ДНК	4
118.	Из ядра выделены про-иРНК и зрелая иРНК. Какая из них является зрелой? 1. полная копия двух цепей ДНК 2. лишенная интронных участков 3. полная копия матричной цепи ДНК 4. лишенная экзонных участков 5. лишенная нескольких триплетов	2
119.	Во время трансляции к каждой иРНК присоединяется одновременно несколько рибосом, которые расположены вдоль ее молекулы на определенном расстоянии одна от другой. Как называется трансляционный комплекс, который состоит из одной иРНК и расположенных на ней нескольких рибосом? 1. центросома 2. лизосома 3. фагосома 4. нуклеосома 5. полисома	5
120.	Наиболее часто с наследственными нарушениями связано возникновение следующих опухолей: 1. диффузный перстневидноклеточный рак желудка 2. меланома 3. рак молочных желез 4. рак печени 5. рак яичников	1, 3, 5
121.	Опухолевую гетерогенность можно зафиксировать с помощью: 1. ИГХ-окрашивания образца опухоли 2. анализа генотипа здоровых клеток пациентов 3. высокопроизводительного секвенирования (NGS) 4. рутинного (неколичественного) ПЦР-анализа биопсийного материала	1, 3
122.	Какие факторы могут способствовать гетерогенности опухолей? 1. взаимодействие клеток и микроокружения 2. возникновение эпигенетических нарушений в опухолевых клетках 3. клональная эволюция 4. нутритивная поддержка онкологических больных	1, 2, 3
123.	Панели маркеров позволяют: 1. выявить метаболические нарушения в опухоли 2. идентифицировать молекулярный подтип опухоли более точно, чем одиночный маркер 3. увеличить достоверность прогноза течения заболевания	2, 3

124.	Прогностический маркер помогает определить 1. будет ли заболевание протекать в агрессивной или индолентной форме 2. будет ли опухоль отвечать на конкретный препарат 3. есть ли заболевание и какое именно	1
125.	В организме пациента выявлены РНК-вирусы кори. С помощью какого фермента происходит увеличение количества молекул вирусной РНК у данного больного? 1. транслоказы 2. ДНК-лигазы 3. ДНК-зависимой РНК-полимеразы 4. РНК-зависимой РНК-полимеразы 5. обратной транскриптазы	4
126.	Назовите белок-онкосупрессор: 1. Rb 2. p53 3. APC 4. p450	2
127.	Механизмы, нарушающие генетическое равновесие в популяции: 1. мутационный процесс, естественный отбор, изоляция; 2. мутационный процесс и скорость обновления; 3. популяционные волны, миграция, панмиксия; 4. панмиксия, мутационный процесс и изоляция	1
128.	В процессе созревания информационной РНК специальные ферменты вырезают интроны и сшивают экзоны (процессинг). Как называются информативные участки гена? 1. транскрипты 2. экзоны 3. антикодоны 4. интроны 5. кодоны	2
129.	Уровень простатического специфического антигена в основном используется как: 1. диагностический маркер 2. маркер прогноза рака яичка 3. предиктивный маркер ответа на терапию таксанами	1
130.	К критериям отбора на исследование для определения наследственной предрасположенности к опухолевым синдромам относятся: 1. отягощенный семейный онкологический анамнез 2. поздний возраст начала заболевания 3. ранний возраст начала заболевания 4. синхронное или метакронное возникновение нескольких опухолевых очагов	1, 3, 4
131.	Для какого типа наследования характерно проявление признака у обоих полов, наличие больных во всех поколениях, а при относительно большом количестве sib-сов еще и по горизонтали? 1. аутосомно-доминантного 2. аутосомно-рецессивного 3. сцепленного с X-хромосомой рецессивного 4. сцепленного с X-хромосомой доминантного 5. сцепленного с Y-хромосомой	1
132.	Генеалогический метод антропогенетики позволяет установить тип наследования признака. Что не является типичным для аутосомно-рецессивного наследования? 1. вероятность рождения больного ребёнка составляет 25% 2. наличие больных во всех поколениях 3. наличие больных “по горизонтали” 4. относительно небольшое количество больных в родословной 5. фенотипически здоровые родители больного ребёнка гетерозиготны	2

133.	У женщины, употреблявшей во время беременности алкогольные напитки, родился глухой ребёнок с расщелинами верхней губы и нёба. Эти признаки напоминают проявление некоторых хромосомных аномалий. Какой процесс привел к таким последствиям? 1. канцерогенез 2. онтогенез 3. тератогенез 4. филогенез 5. мутагенез	3
134.	Употребление тетрациклинов в первой половине беременности приводит к возникновению аномалий органов и систем плода, в том числе к гипоплазии зубов, изменению их цвета. К какому виду изменчивости относится заболевание ребёнка? 1. комбинативной 2. мутационной 3. наследственной 4. модификационной 5. рекомбинационной	4
135.	Генетический груз – это: 1. сочетание генов, хромосом в зиготе, которые обеспечивают жизнеспособность и нормальное развитие в период онтогенеза; 2. совокупность генов всех особей, входящих в популяцию; 3. мера неприспособленности популяции к условиям окружающей среды; 4. система зашифровки генетической информации кодирующая последовательность аминокислот в белке	2
136.	К какому типу мутаций можно отнести организм с трисомией по 13-й хромосоме - синдром Патау, 18-й хромосоме - синдром Эдвардса, 21-й хромосоме - синдром Дауна 1. анеуплоидии по гетеросомам 2. структурные хромосомные aberrации 3. фенкопии 4. соматические мутации 5. анеуплоидии по аутосомам	5
137.	Во время цитогенетического исследования в клетках abortивного плода выявлены 44 хромосомы за счет отсутствия обеих хромосом 3-й пары. Какая мутация произошла у эмбриона? 1. нуллисомия 2. хромосомная aberrация 3. генная мутация 4. полисомия 5. моносомия	1
138.	Диетотерапия может предотвратить клиническое проявление ряда наследственных болезней или облегчить их течение. Какую форму изменчивости вызывает диетотерапия? 1. мутационную 2. комбинативную 3. коррелятивную 4. модификационную 5. тератогенную	4
139.	Фенилкетонурия является наследственной болезнью, обусловленной точечной мутацией. Это изменение: 1. количества хромосом в диплоидном наборе 2. количества генов 3. молекулярной структуры гена 4. количества хромосомных наборов 5. структуры отдельной хромосомы	3

140.	Дети, гомозиготные по рецессивной аутосомной мутации «пигментная ксеро-дерма», при рождении выглядят нормально, но уже в раннем возрасте под воздействием солнечного света у них появляются поражения кожи. Пигментная ксеро-дерма возникает в результате нарушения процесса: 1. репликации 2. репарации 3. трансляции 4. транскрипции 5. рекомбинации	2
141.	Какой этап синтеза белков ингибируют антибиотики? 1. процессинг 2. трансляцию 3. редупликацию 4. сплайсинг 5. репликацию	2
142.	Синтез ДНК начинается из праймера. Праймер – это: 1. олигодезоксирибонуклеотид 2. олигорибонуклеотид 3. АТФ 4. дАТФ (дезоксиаденозинтрифосфат) 5. участок ДНК, состоящий из 40 нуклеотидов	2
143.	Известно, что в каждом В-лимфоците синтезируются молекулы только одного типа антител, которые кодируются лишь одной из двух гомологичных хромосом, содержащих такие гены. Какое название имеет это явление? 1. генное исключение 2. геномное исключение 3. генетическое исключение 4. хромосомное исключение 5. аллельное исключение	5
144.	Талассемия – заболевание, которое характеризуется недостаточной продукцией в-цепей гемоглобина. Было выяснено, что у больных в клетках наблюдаются излишек про-мРНК и дефицит мРНК в-глобина. Какой этап экспрессии генов нарушен у этих людей? 1. редупликация 2. транскрипция 3. процессинг 4. трансляция 5. репарация	3
145.	Поражение саркомой Рауса становится возможным только в том случае, если информация о структуре РНК-содержащего вируса включается в геном клетки хозяина. Какой фермент обязательно должен присутствовать в составе онкогенного вируса саркомы Рауса? 1. обратная транскриптаза 2. ДНК-гираза 3. аминоксил-тРНК-синтетаза 4. ДНК-зависимая РНК-полимераза 5. РНК-репликаза	1
146.	У больного на десне выявлено новообразование с метастазами, которое является следствием длительного курения. Какой из приведенных процессов является причиной возникновения новообразования? 1. репарация 2. транскрипция 3. мутация 4. репликация 5. трансляция	3

147.	Какие методы исследования позволяют своевременно установить диагноз фенилкетонурии? 1. определение телец Барра или барабанных палочек 2. расчет вероятности рождения больного (по генетическим законам) 3. биохимическое исследование крови и мочи 4. определение кариотипа 5. изучение дерматоглифики	3
148.	Вероятность рождения больного ребенка с синдромом Марфана, если болен отец, и он гетерозиготен: 1. 50% 2. близко к 0% 3. 100% 4. 25% 5. 75%	4
149.	У больного выявлено наследственное заболевание – пигментная ксеродерма. На коже образовались злокачественные опухоли. В чем суть этой болезни? 1. нарушается деятельность сердечно-сосудистой системы 2. нарушена световая репарация тиминовых димеров 3. с большой частотой образуются тиминовые димеры 4. часто происходит метилирование пуринов 5. нарушен обмен меланина	2
150.	В молекуле иРНК, которая кодирует синтез в-цепи гемоглобина А, произошла трансверсия: пуриновый нуклеотид заменился пиримидиновым. Это привело к нарушению структуры молекулы гемоглобина: в в-цепи на 6-м месте вместо глутаминовой кислоты появился валин. Клинически это проявляется как болезнь: 1. α-талассемия 2. ρ-талассемия 3. серповидноклеточная анемия 4. анемия Минковского-Шоффара 5. фавизм	3
151.	С каким белком-ферментом ВИЧ (вируса иммунодефицита человека) связан механизм обратной транскрипции? 1. протеазой 2. интегразой 3. эндонуклеазой 4. ревертазой 5. РНК-полимеразой	4
152.	РНК, которую содержит вирус СПИДа, проникла вглубь лейкоцита и с помощью фермента ревертазы заставила клетку синтезировать вирусную ДНК. В основе этого процесса лежит: 1. обратная транскрипция 2. дерепрессия оперона 3. обратная трансляция 4. репрессия оперона 5. репликация	1
153.	В организме пациента были выявлены РНК-вирусы кори. С помощью какого фермента происходит увеличение количества молекул вирусной РНК у данного больного? 1. транслоказы 2. ДНК-лигазы 3. ДНК-зависимой РНК-полимеразы 4. РНК-зависимой РНК-полимеразы 5. обратной транскриптазы	4
154.	Фенилкетонурия является наследственной болезнью, обусловленной точковой мутацией. Это изменение: 1. количества хромосом в диплоидном наборе 2. количества генов 3. молекулярной структуры гена 4. количества хромосомных наборов 5. структуры отдельной хромосомы	3

155.	У больного на десне выявлено новообразование с метастазами, которое является следствием длительного курения. Какой из приведенных процессов является причиной возникновения новообразования? 1. репарация 2. транскрипция 3. мутация 4. репликация 5. трансляция	3
156.	Под действием солнечного облучения в ДНК кожи человека чаще всего образуются: 1. делеции 2. замены нуклеотидов 3. тиминовые димеры 4. хромосомные мутации 5. одноцепочечные ДНК	3
157.	У здоровой женщины, которая во время беременности перенесла вирусную краснуху, родился глухой ребёнок, у которого нормальные кариотип и генотип. Глухота ребёнка является проявлением: 1. генных мутаций -генокопии 2. хромосомной аберрации 3. фенокопии 4. комбинативной изменчивости	3
158.	Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно? 1. синдрома Клайнфельтера 2. болезни Дауна 3. трисомии по X-хромосоме 4. гипофосфатемического рахита 5. синдрома Шерешевского-Тернера	1
159.	У 6-летнего ребёнка обнаружен синдром Дауна. Но хромосомный анализ показал, что не все клетки имеют аномальный кариотип. Как называется это явление? 1. эпистаз 2. неполная пенетрантность 3. неполное доминирование 4. мозаицизм 5. переменная экспрессивность	4
160.	У ребенка после рождения проявился синдром "кошачьего крика" - "мяукающий" тембр голоса. После исследования кариотипа этого ребенка была обнаружена: 1. дополнительная Y-хромосома 2. нехватка X-хромосомы 3. дополнительная 21-я хромосома 4. делеция короткого плеча 5-й хромосомы 5. дополнительная X-хромосома	4
161.	При каком заболевании гетерозиготы устойчивы к малярии? 1. брахидактилии 2. цистинурии 3. фенилкетонурии 4. гемофилии 5. серповидноклеточной анемии	5
162.	Какой метод генетического обследования даст возможность наиболее достоверно установить диагноз синдрома Шерешевского-Тернера у больного человека? 1. генеалогический 2. демографо-статистический 3. дерматоглифика 4. обнаружение полового хроматина 5. близнецовый	4

163.	Какая из перечисленных болезней является наследственной и чаще моногенной? 1. гипертония 2. язвенная болезнь желудка 3. полиомиелит 4. гемофилия А 5. сахарный диабет	4
164.	Мужчина 70 лет страдает подагрическим артритом. В его родословной также были больные подагрой. Какой фактор является непосредственной причиной развития патологии в данном случае? 1. генетический дефект обмена мочевины 2. генетический дефект обмена мочевой кислоты 3. преклонный возраст 4. чрезмерное потребление мяса 5. мужской пол	2
165.	Известны трисомная, транслокационная и мозаичная формы синдрома Дауна. С помощью какого метода генетики человека можно дифференцировать перечисленные формы синдрома Дауна? 1. биохимического 2. генеалогического 3. цитогенетического 4. популяционно-статистического 5. близнецового	3
166.	Для изучения наследственности у человека используют разные методы антропогенетики и среди них - генеалогический и близнецовый. Что именно можно определить близнецовым методом? 1. экспрессивность 2. коэффициент наследственности 3. пенетрантность 4. тип наследования 5. зиготность пробанда	2
167.	Новорожденному ребёнку с многочисленными пороками развития в родильном доме поставлен предварительный диагноз: синдром Патау. С помощью какого метода генетики можно подтвердить этот диагноз? 1. генеалогического 2. близнецового 3. биохимического 4. цитогенетического 5. популяционно-статистического	4
168.	Возникновение нижеперечисленных заболеваний связано с генетическими факторами. Назовите патологию с наследственным предрасположением: 1. серповидноклеточная анемия 2. дальтонизм 3. синдром Дауна 4. хорея Хантингтона 5. сахарный диабет	5
169.	В 50-х годах прошлого столетия в Западной Европе от матерей, которые принимали талидомид (снотворное средство), родилось несколько тысяч детей с отсутствующими или недоразвитыми конечностями, нарушением строения скелета. Какова природа такой патологии? 1. генокопия 2. генная мутация 3. фенокопия 4. хромосомная мутация 5. геномная мутация	3

170.	В фенотипически женском организме проведено определение процента полового хроматина в буккальном эпителии. В каких случаях можно подозревать патологию? 1. 0% 4. 50% 2. 20% 5. 80% 3. 40%	1
171.	В медико-генетической консультации проводился анализ групп сцепления и локализации генов в хромосомах. При этом использовался метод: 1. гибридизации соматических клеток 2. популяционно-статистический 3. близнецовый 4. генеалогический 5. дерматоглифический	1
172.	В лейкоцитах больного выявлена транслокация участка 22-й хромосомы на другую хромосому. Такая мутация приводит к развитию: 1. синдрома Шерешевского-Тернера 2. синдрома Дауна 3. хронического лейкозов 4. синдрома "крик кошки" 5. фенилкетонурии	3
173.	У человека выявлена галактоземия - болезнь накопления. С помощью какого метода генетики диагностируется эта болезнь? 1. цитогенетического 2. биохимического 3. популяционно-статистического 4. близнецового 5. генеалогического анализа	2
174.	У больного имеется мутация гена, отвечающего за синтез гемоглобина. Это привело к развитию серповидноклеточной анемии. Как называется патологический гемоглобин, выявляемый при этом заболевании? 1. HbA 4. HbA1 2. HbF 5. Bart-Hb 3. HbS	3
175.	Женщина работала некоторое время на производстве, связанном с вредными условиями работы. У нее родился ребенок с расщелиной губы и неба. Какой фактор послужил причиной развития порока? 1. механическое воздействие на плод 2. алиментарный фактор 3. повышение температуры тела беременной 4. инфекционное заболевание 5. радиационное излучение	5
176.	Генеалогический метод антропогенетики предусматривает сбор информации, составление и анализ родословных. Как называется персона, родословную которой необходимо составить? 1. респондент 2. субъект исследования 3. пробанд 4. сибс 5. больной	3
177.	В родословной семьи наблюдается ихтиоз. Этот признак встречается во всех поколениях только у мужчин. Каков тип наследования этого признака? 1. рецессивный, сцепленный с X-хромосомой 2. аутосомно-доминантный 3. аутосомно-рецессивный 4. сцепленный с Y-хромосомой 5. доминантный, сцепленный с X-хромосомой	4

178.	К врачу обратился больной с жалобами на непереносимость солнечной радиации. Имеются ожоги кожи и нарушение зрения. Предварительный диагноз: альбинизм. Нарушение обмена какой аминокислоты отмечается у этого пациента? 1. пролина 2. триптофана 3. аланина 4. тирозина 5. лизина	4
179.	У одного из однояйцевых близнецов, которые проживали в разных экологических условиях, диагностирована экогенетическая (мультифакториальная) болезнь. Что обусловило ее манифестацию? 1. взаимодействие генов 2. специфический фактор среды 3. нехватка ферментов 4. мутантный доминантный ген 5. изменение генофонда популяции	2
180.	Фруктоземия – это наследственное заболевание, обусловленное резким снижением активности фермента фруктозоди-фосфатальдолазы. Это заболевание встречается с частотой 1:20000 населения. По какому типу наследуется фруктоземия? 1. Х-сцепленное доминантное наследование 2. Х-сцепленное рецессивное наследование 3. голандрическое наследование 4. аутосомно-доминантное наследование 5. аутосомно-рецессивное наследование	5
181.	К врачу медико-генетической консультации впервые обратилась беременная женщина по поводу возможной наследственной патологии у будущего ребёнка. С использования какого метода начнется ее обследование? 1. цитогенетического 2. близнецового 3. кариотипирования 4. генеалогического 5. биохимического	4
182.	Известно, что, кроме аутосомного, существует сцепленное с полом наследование. Что именно является характерным для наследования сцепленных с X-хромосомой рецессивных признаков? 1. совсем не выявляются у мужчин 2. чаще выявляются в фенотипе женщин 3. выявляются с одинаковой частотой у мужчин и женщин 4. чаще выявляются в фенотипе мужчин 5. совсем не выявляются у женщин	4
183.	В популяциях людей частота сердечно-сосудистых заболеваний постоянно возрастает, так как эти болезни являются: 1. полифакториальными 2. аутосомно-доминантными 3. сцепленными с X-хромосомой 4. аутосомно-рецессивными 5. хромосомными	1
184.	Известно, что в родственных браках у здоровых людей чаще рождаются дети с наследственно обусловленными патологиями. При каком типе наследования это чаще всего проявляется? 1. аутосомно-доминантном 2. Х-сцепленному доминантному 3. аутосомно-рецессивном 4. Х-сцепленному рецессивном 5. цитоплазматическом	3

185.	Изменения в кариотипе человека вызывают хромосомные болезни. Укажите, какие из этих нарушений являются летальными. 1. моносомия по X-хромосоме 2. моносомии аутосом 3. трисомия по X-хромосоме 4. полисомия по Y-хромосоме 5. трисомии по аутосомам	2
186.	Какие из перечисленных форм хромосомных аномалий вызывают наиболее тяжелые последствия? 1. моносомии по половым хромосомам 2. трисомии по половым хромосомам 3. моносомии по аутосомам; 4. трисомии по аутосомам	3
187.	В каком возрасте могут проявляться наследственные заболевания: 1. в эмбриональном периоде 2. в детском возрасте 3. в зрелом возрасте 4. в пожилом возрасте 5. в любом возрасте	5
188.	Объектом изучения клинической генетики являются: 1. больной человек 2. больной и больные родственники 3. больной и все члены его семьи, в том числе здоровые	3
189.	Генетическое тестирование при раке молочной железы рекомендуется в следующих случаях: 1. в сочетании с гинекологической патологией 2. при отягощенном наследственном анамнезе – наличии РМЖ у 2 и более близких родственников 3. при первично-множественном РМЖ 4. у женщин моложе 50 лет	2, 3, 4
190.	Генетическое тестирование при раке молочной железы рекомендуется при: 1. гормональной дисфункции щитовидной железы 2. гормональной дисфункции яичников 3. раке грудных желез у мужчин 4. тройном негативном фенотипе опухоли	3, 4
191.	Лабораторная диагностика рака молочной железы состоит из: 1. генетического тестирования 2. гистологического и иммуногистохимического исследований биопсийного и/или операционного материала 3. развернутых клинических и биохимических анализов крови, включая показатели функции почек 4. цитологического исследования пунктата из опухоли и лимфатических узлов	1, 2, 4
192.	Наследственный характер рака молочной железы связан с наличием мутаций в генах: 1. BRCA2 2. CHECK 3. LIPA 4. tP53	1, 2, 4
193.	Наследственный характер рака молочной железы связан с наличием мутаций в генах: 1. BRCA1 2. INS 3. NBS1 4. TYR	1, 3

194.	Показаниями к выполнению МРТ молочных желез являются: 1. возраст до 30 лет 2. высокая рентгенологическая плотность молочных желез 3. мужской пол 4. наличие мутаций в генах BRCA1 и BRCA2	1, 2, 4
195.	При исследовании биопсийного материала при раке молочной железы в заключении должны быть указаны: 1. гистологический вариант строения опухоли 2. определение РЭ/ПП, HER2, Ki67 3. прогноз заболевания 4. степень дифференцировки опухоли	1, 2, 4
196.	При раке молочной железы рекомендуется выполнить трепанобиопсию (кор-биопсию) опухоли с патоморфологическим исследованием и определением рецепторов: 1. HER2 и Ki67 2. miR34-a 3. прогестерона (РП) 4. эстрогена (РЭ)	1, 3, 4
197.	Для диагностики хориокарциномы матки целесообразно применять следующие иммунологические методы исследования 1. АФП, РЭА (Альфа-фетопроtein, раково-эмбриональный антиген) 2. ХГ, ТБГ (хронический гонадотропин, трофобластический гамма-глобулин) 3. правильного ответа нет 4. все ответы правильные	2
198.	Наиболее характерным маркером для рака яичников является: 1. РЭА 4. АФП 2. СА 15-3 5. СА 19-9 3. СА 125	3
199.	Рекомендуется определение уровня следующих онкомаркеров при раке желудка: 1. РЭА 2. СА125 3. СА 19.9 4. СА 72.4	1, 3, 4
200.	Значение протоонкогенов в нормальных клетках: 1. в нормальных клетках протоонкогенов нет 2. имеют близкое родство с факторами роста клеток и их рецепторами 3. участвуют в пролиферации и дифференциации клеток	3
201.	Генотипический состав популяций и факторов, влияющих на изменение этого состава в пространстве и времени изучает: 1. популяционная генетика 2. экологическая генетика 3. эволюционная генетика	3
202.	К механизмам, поддерживающим равновесие генов в популяции, относятся: 1. мутационный процесс 2. дрейф генов 3. бесконечно большая численность популяции 4. панмиксия 5. естественный отбор 6. миграция	3, 4
203.	К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: 1. наличие аналогичной болезни у кровных родственников; 2. гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни; 3. вредные факторы окружающей среды; 4. большое число детей в семье.	1, 3

204.	Для проведения цитогенетического анализа используются: 1. мышечные клетки 2. эритроциты 3. биоптат хориона 4. эмбриональная ткань	3, 4
205.	С X-хромосомой сцеплен ген: 1. синдрома Марфана; 2. гемофилии 3. синдрома Клайнфельтера 4. синдрома Шерешевского-Тернера 5. дальтонизма	2, 5
206.	Скрининг новорожденных целесообразен при следующих заболеваниях: 1. врожденный гипотиреоз 2. фенилкетонурия 3. муковисцидоз 4. недостаточность биотинидазы 5. болезнь Фабри	1, 2, 3

Вид оценочного средства: ситуационные (тестовые) задачи к разделам Б1.В.ДВ.2.1 и Б1.В.ДВ.2.2

№	Оценочное средства	Эталон ответа
1.	В молекуле ДНК на долю цитидиловых нуклеотидов приходится 18%. Определите процентное содержание других нуклеотидов в этой ДНК.	Так как Ц = 18%, то и Г = 18%; на долю А+Т приходится $100\% - (18\% + 18\%) = 64\%$, т.е. по 32%
2.	Одна из цепей ДНК имеет молекулярную массу 34 155. Определите количество мономеров белка, запрограммированного в этой ДНК	$34\ 155 : 345 = 99$ нуклеотидов содержится в ДНК. $99 : 3 = 33$ триплета в ДНК кодируют 33 аминокислоты белка.
3.	Альбумин сыворотки крови человека имеет молекулярную массу 68 400. Определите количество аминокислотных остатков в молекуле этого белка	$68\ 400 : 120 = 570$ аминокислот в молекуле альбумина
4.	Гемоглобин крови человека содержит 0,34% железа. Вычислите минимальную молекулярную массу гемоглобина	$M_{\min} = 56 : 0,34\% \cdot 100\% = 16\ 471$
5.	Облученные ультрафиолетом клетки кожи больных пигментной ксеродермой медленнее восстанавливают нативную структуру ДНК, чем клетки здоровых людей, вследствие дефекта одного из ферментов репарации. Назовите его.	Эндонуклеаза
6.	В результате интоксикации в эпителиальной клетке слизистой оболочки полости рта не синтезируются ферменты, обеспечивающие сплайсинг. Что нарушается в этом случае?	Не образуется зрелая и-РНК
7.	В эксперименте было показано повышение активности бета-галактозидазы после внесения лактозы в культуральную среду с E. coli. Какой участок лактозного оперона становится разблокированным от репрессора в этих условиях?	Оператор
8.	В структуре оперона ДНК прокариотов есть участок, к которому прикрепляется РНК-полимераза в фазе инициации транскрипции. Найдите название этого участка.	Промотор
9.	Центральной догмой молекулярной биологии было понятие о передаче наследственной информации в направлении "ДНК-РНК-белок". Как передается наследственная информация у ретровирусов?	РНК-ДНК-РНК-белок

10.	В результате интоксикации в эпителиальной клетке слизистой оболочки полости рта не синтезируются ферменты, обеспечивающие сплайсинг. Какова причина прекращения биосинтеза белка в этом случае?	Не образуется зрелая иРНК
11.	В семье растёт дочь 14 лет, у которой наблюдаются некоторые отклонения от нормы: рост ее ниже, чем у ровесников, отсутствуют признаки полового созревания, шея очень короткая, плечи широкие. Во время исследования кариотипа выяснилось, что у нее отсутствует одна из двух Х-хромосом. Интеллект в норме. Какое заболевание у девочки?	Синдром Шерешевского-Тернера
12.	Девочка 14 лет отстает в физическом и умственном развитии, имеет низкий рост, широкую щитовидную грудную клетку; вторичные половые признаки отсутствуют. Телец Барра нет. Каков механизм этой болезни?	Нарушение расхождения половых хромосом в мейозе
13.	У больного отмечены продолжительный рост конечностей, удлинённые "паукообразные" пальцы, дефекты хрусталика глаза, аномалии сердечно-сосудистой системы. Интеллект в норме. Какие признаки могут быть еще у этого больного?	Нарушение развития соединительной ткани
14.	Во время обследования юноши с умственной отсталостью, евнухоидным строением тела и недоразвитостью половых органов в клетках выявлен половой хроматин. Какой метод был использован?	Цитологический
15.	В кариотипе матери 45 хромосом. Установлено, что это связано с транслокацией 21-й хромосомы на 15-ю. Какое заболевание вероятнее всего будет у ребёнка (кариотип отца в норме)?	Синдром Дауна
16.	Мать и отец здоровы. В медико-генетической консультации методом амниоцентеза определены половой хроматин и кариотип плода: n=45, X0. Какой диагноз можно поставить будущему ребёнку?	Синдром Шерешевского-Тернера
17.	В семье отец страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом. Проанализируйте возможные варианты наследования аномалий:	Оба гена получают девочки
18.	Женщина преждевременно родила мертвого мальчика. Какая причина спонтанного аборта является наиболее частой?	Хромосомная aberrация
19.	Каким методом можно диагностировать гетерозиготное носительство патологического гена при условии, что для указанного аллеля наблюдается дозовый эффект, а выраженность в фенотипе признака у доминантной гомозиготы и гетерозиготы разная?	Биохимическим методом
20.	У человека гемофилия кодируется рецессивным геном, сцепленным с Х-хромосомой. В медико-генетическую консультацию обратились будущие супруги: здоровый юноша вступает в брак с девушкой, отец которой страдал гемофилией, а мать и ее родственники были здоровы. Какова вероятность проявления упомянутого признака у сыновей от этого брака?	50%
21.	В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина, которая работала на вредном производстве и имела основания для волнения по поводу рождения ненормального ребёнка. После проведения амниоцентеза встал вопрос о прерывании беременности. Врачи объяснили женщине, что ее будущий ребёнок не будет жизнеспособным и будет иметь пороки в строении сердца, почек, пищеварительной системы, расщепление мягкого и твердого нёба, недоразвитие или отсутствие глаз. О каком нарушении в кариотипе шла речь в этом случае?	Трисомия 13
22.	У молодых здоровых родителей родилась девочка, белокурая, с голубыми глазами. В первые месяцы жизни у ребёнка развились раздражительность, беспокойство, нарушения сна и питания, а обследование невропатолога показало отставание в развитии ребёнка. Какой метод генетического обследования ребёнка нужно применить для точного установления диагноза?	Биохимический
23.	Известно, что при применении метода определения полового хроматина подсчет количества телец Барра на окрашенном мазке буккального эпителия (слизистой оболочки щеки) позволяет точно установить кариотип человека. Каким он будет у женщины при наличии двух телец Барра?	47, XXX

24.	Одна из форм цистинурии обусловлена аутосомным рецессивным геном. Однако у гетерозигот наблюдается повышенное содержимое цистеина в моче, тогда как у рецессивных гомозигот в почках образуются камни. Какая форма цистинурии возможна у детей в семье, где отец страдает этой болезнью, а у матери повышенное содержание цистеина в моче?	Обе (образование камней и повышенное содержание цистеина в моче)
25.	В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина. Ее первый ребёнок родился с многочисленными пороками развития: незаращение верхней губы и верхнего нёба, микрофтальм, синдактилия, пороки сердца и почек. Ребёнок умер в возрасте одного месяца; во время кариотипирования у него выявлено 46 хромосом, 13-я хромосома транслоцирована на другую хромосому. С каким хромосомным заболеванием родился этот ребёнок?	Синдром Патау
26.	У ребёнка, родившегося в позднем браке, малый рост, отставание в умственном развитии, толстый "географический" язык, узкие глазные щели, плоское лицо с широкими скулами. Какого рода нарушения обусловили развитие описанного синдрома?	Хромосомная патология
27.	В генетической консультации установили, что гетерозиготная мать-носительница передала мутантный ген половине сыновей, которые больны, и половине дочерей, которые, оставаясь фенотипически здоровыми, тоже являются носительницами и могут передать рецессивный ген вместе с X-хромосомой следующему поколению. Ген какого из перечисленных заболеваний может быть передан дочерью?	Гемофилии
28.	У больного мальчика в крови выявлено отсутствие В-лимфоцитов и резкое снижение количества иммуноглобулинов основных классов. Поставлен диагноз врожденной агаммаглобулинемии. Вследствие чего возникло это наследственное заболевание, если родители больного здоровы, а случаев заболевания в родословной не наблюдается?	Мутация в половых клетках родителей
29.	В семье, где отец страдал гипертонической болезнью, выросли трое сыновей. Один из них работал авиадиспетчером – руководителем полетов в большом международном аэропорту с высокой интенсивностью движения. Два других сына проживали в сельской местности и имели профессии пчеловода и растениевода. Диспетчер в зрелом возрасте заболел тяжелой формой гипертонической болезни. У других сыновей этого заболевания не было, лишь изредка отмечались небольшие подъемы кровяного давления. К какой группе генетических заболеваний следует отнести гипертоническую болезнь в этой семье?	Мультифакториальное заболевание
30.	У пациента с нормальным кариотипом выявлены аномалии пальцев (арахнодактилия), скелета, сердечно-сосудистой системы, нарушение развития соединительной ткани, дефект хрусталика глаза. Какой предварительный диагноз можно установить больному?	Синдром Марфана
31.	Во время патологоанатомического исследования трупа новорожденного мальчика обнаружены полидактилия, микроцефалия, незаращение верхней губы и нёба, а также гипертрофия паренхиматозных органов. Эти пороки соответствуют синдрому Патау. Какова причина этой болезни?	Трисомия по 13-й хромосоме
32.	Мукополисахаридоз относят к болезням накопления. Из-за отсутствия ферментов нарушается расщепление полисахаридов. У больных наблюдается повышение выделения их с мочой и накопление в одном из органоидов клеток. В каких органоидах накапливаются мукополисахариды?	В лизосомах
33.	Женщина 35 лет попала в автомобильную аварию и получила сотрясение мозга. Вскоре после выписки из больницы появились первые расстройства психики, которые углублялись, и через год ей был поставлен диагноз шизофрения. Изучение родословной показало, что среди двоюродных и троюродных сибсов тоже есть шизофреники. В данном случае шизофрения является:	Болезнью с наследственным предрасположением

34.	Мать резус-отрицательная. У нее родился резус-положительный ребёнок с признаками гемолитической болезни. Какие клетки больного ребёнка разрушаются при этом?	Эритроциты
35.	У больного ребёнка установлено нарушение липидного обмена, которое сопровождается увеличением концентрации липидов в сыворотке крови и отложением этих веществ в нервных клетках. Наблюдается нарушение функций высшей нервной системы. О каком наследственном заболевании нужно думать в этом случае?	Болезни Тея-Сакса
36.	У грудного ребёнка, который является вторым ребёнком в семье, возникла гемолитическая болезнь новорожденного, обусловленная резус-конфликтом. Из анамнеза известно, что первый ребёнок является резус-отрицательным. Каковы генотипы родителей?	Жена гомозиготна по гену резус-негативности, муж гетерозиготен
37.	Мужчина, больной дальтонизмом, вступил в брак со здоровой женщиной, отец которой болел дальтонизмом, а мать здорова и среди ее родственников больных дальтонизмом нет. Определите вероятность рождения в этой семье детей, больных дальтонизмом.	50%
38.	В медико-генетическую консультацию обратилась женщина на 16-й неделе беременности. Во время составления родословной выяснилось, что у ее мужа от первого брака есть ребёнок, больной фенилкетонурией. Какой метод позволит определить у плода наличие фенилкетонурии?	Амниоцентез
39.	Во время диспансерного обследования мальчика 7 лет поставлен диагноз: дальтонизм. Родители здоровы, цветовое зрение у них в норме. Но у бабушки по материнской линии такая же аномалия. Каков тип наследования этой патологии?	Рецессивный, сцепленный с полом
40.	В браке здоровой женщины и больного витамин D-независимым рахитом мужчины все сыновья здоровы, а все дочери страдают этим заболеванием. Установите тип наследования указанной патологии:	Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
41.	После анализа родословной врач-генетик установил: признак проявляется в каждом поколении, женщины и мужчины наследуют признак с одинаковой частотой, родители в равной степени передают признак своим детям. Какой тип наследования имеет исследуемый признак?	Аутосомно-доминантный
42.	У новорожденного мальчика сухая кожа, покрыта толстым слоем роговых чешуй (ихтиоз) и напоминает кожу рептилий. После исследования родословной его семьи было установлено, что этот признак встречается во всех поколениях лишь у мужчин. Какая из приведенных биологических закономерностей проявляется в данном случае?	Явление наследования, сцепленного с полом
43.	Родословная семьи с брахидактилией характеризуется следующим: соотношение между пораженными мужчинами и женщинами 1:1, почти половина детей пораженных родителей являются больными. Каков тип наследования этого признака?	Аутосомно-доминантный
44.	Во время генеалогического анализа семьи с наследственной патологией – нарушением формирования эмали зубов – установлено, что заболевание проявляется в каждом поколении. У женщин эта аномалия наблюдается чаще, чем у мужчин. От больных мужчин этот признак передается только их дочерям. Какой тип наследования имеет место в данном случае?	Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
45.	В результате проведения генеалогического анализа установлено, что заболевание, имеющее место у пробанда, встречается в каждом поколении при относительно большом количестве больных среди sibсов. Болеют женщины и мужчины. О каком типе наследования это свидетельствует?	Аутосомно-доминантном
46.	В жидкости, полученной при амниоцентезе, выявлены клетки с Y-хромосомой. Является ли это показателем для прерывания беременности?	Нет, это говорит о мужском поле плода
47.	У женщин старшего возраста (35-45 лет) чаще рождаются дети с врожденными недостатками развития. Что является основным фактором, влияющим на появление тяжелых аномалий, часто не совместимых с жизнью?	Генетические дефекты в ооцитах на протяжении жизни

48.	Генетическая детерминация расстройства липидного обмена может быть связана с дефицитом лизосомальных ферментов, сопровождаться увеличением концентрации липидов в сыворотке крови, и играет важную роль в развитии атеросклероза. При этом происходит суммарное действие многих генов, влияющее на развитие патологии. Возникновение какой группы болезней вызывает вышеупомянутое действие генов?	Мультифакториальных болезней
49.	Новорожденному ребёнку со многими недостатками развития поставлен диагноз: синдром Патау. Каков прогноз жизни при этом синдроме?	Средняя продолжительность жизни 3 месяца
50.	Во время исследования амниотической жидкости, полученной в результате амниоцентеза (прокола амниотической оболочки), выявлены клетки, ядра которых содержат половой хроматин (тельце Барра). О чем это может свидетельствовать?	О развитии плода женского пола
51.	Миотоническая дистрофия характеризуется мышечной слабостью, миотонией, сердечной аритмией. Анализ родословной установил: заболевание обнаруживается в каждом поколении, одинаково у особей обоих полов, родители в равной степени передают заболевание детям. Определите тип наследования заболевания.	Аутосомно-доминантный
52.	Сколиоз – искривление позвоночника. В 60-70 годах 20-го столетия считали, что заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. Но при анализе разных родословных семей со случаями сколиоз доказано, что признак характеризуется вариабельной экспрессивностью и неполной пенетрантностью. Частота признака увеличена в семьях больных. На что указывают такие особенности проявления признака?	мультифакториальный тип наследования
53.	Заболевание серповидноклеточной анемией обусловлено присутствием рецессивного гена. Люди, страдающие этой болезнью, как правило, умирают в детском возрасте. Но частота гена довольно высока. Почему ген серповидноклеточной анемии не исчезает в результате естественного отбора?	Выживание гетерозигот
54.	При лапаротомии у пациентки 30 лет обнаружена кистозная опухоль правого яичника с папиллярными разрастаниями по наружной поверхности капсулы, не связанная с окружающими тканями. Второй яичник интактен. Асцит 2 литра (Цитология осадка: клетки аденокариномы). Результат интраоперационного срочного и последующего планового гистологического исследования: светлоклеточная аденокарцинома. В других удаленных во время операции органах и тканях опухолевого роста не обнаружено. Какие опухолевые маркеры должны использоваться при наблюдении за пациенткой после окончания адъювантного лечения?	CA125 или CA125 вместе с HE4
55.	Гепатоцеребральная дистрофия (нарушение обмена меди) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, если 1 из супругов страдает этим заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?	Вероятность рождения в этой семье больных детей равна 0. Все дети будут здоровыми
56.	Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь волос, а другой не имеет. Найти вероятность рождения ребенка с седой прядью волос.	Вероятность рождения ребенка с седой прядью волос равна 50%.
57.	Наследование резус-фактора осуществляется по аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (rh+) несет доминантный ген R, а с резус-отрицательным (rh-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительные, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?	У двух резус-положительных родителей может быть резус-отрицательный ребенок в случае, если оба родителя гетерозиготны по генотипу
58.	Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?	Вероятность рождения в этой семье здорового ребенка равна 25%.

59.	Фенилкетонурия (ФКУ) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену ФКУ, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?	Вероятность равна 0. Все дети (100%) будут здоровы. Половина из них (50%) будут носителями гена ФКУ.
61.	Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. У гомозигот пенетрантность = 100%, у гетерозигот = 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.	Вероятность заболевания детей в семье = 10 %.
60.	В родильном доме перепутали детей. Первая пара родителей имеют I и IV группы крови, а вторая пара I и III. У первого ребенка I группа крови, у второго II. Кто чей ребенок?	Первая пара – родители второго ребенка
62.	Подагра определяется доминантным аутосомным геном с пенетрантностью у мужчин 20%, у женщин 0%. Какова вероятность заболевания подагрой: а) в семье гетерозиготных родителей; б) родителей, где один гетерозиготен, другой нормален по анализируемому признаку	Вероятность заболевания подагрой в семье = 5 %.
63.	Наследование слуха у человека определяется двумя доминантными генами из разных аллельных пар, один из которых детерминирует развитие слухового нерва, а другой – развитие улитки. Определите вероятность рождения глухих детей, если оба родителя глухие, но по разным генетическим причинам (у первого родителя отсутствует слуховой нерв, у второго – улитка). По генотипу оба родителя являются дигомозиготными.	Вероятность рождения глухих детей в этой семье равна 0. Все потомки будут здоровы.
64.	Цвет кожи у мулатов наследуется по типу кумулятивной полимерии. При этом за данный признак отвечают 2 аутосомных не сцепленных гена. Сын белой женщины и негра женился на белой женщине. Может ли ребенок от этого брака быть темнее своего отца?	Ребенок от брака среднего мулата и белой женщины не может быть темнее своего отца.
65.	Редкий плейотропный рецессивный сцепленный с X-хромосомой ген обуславливает незаращение верхней губы в сочетании с полидактилией. Какое будет потомство, если мать – носитель, а отец – здоров?	Все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена данного заболевания, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут иметь данное заболевание.
66.	Рецессивный ген дальтонизма располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определите возможные фенотипы потомства.	Все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена дальтонизма, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут больны дальтонизмом.
67.	Гипертрихоз передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?	Вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями равна 25%.
68.	Рецессивные гены гемофилии и дальтонизма связаны с X-хромосомой. Какое потомство будет получено от брака мужчины, больного гемофилией, и женщины, больной дальтонизмом (гомозиготной по признаку отсутствия гемофилии)?	В потомстве этой семьи все мальчики будут здоровые – носители гена дальтонизма, а все девочки будут здоровыми – носителями генов гемофилии и дальтонизма

69.	В семье, где родители имели вьющиеся волосы и карие глаза, родился сын дальтоник, голубоглазый с вьющимися волосами. Определите вероятность рождения у них следующего ребенка – голубоглазой дочери с гладкими волосами и нормальным зрением, если известно, что кареглазость доминирует над голубоглазостью, вьющиеся волосы над гладкими, и это аутосомные признаки, а дальтонизм – рецессивный, сцепленный с полом признак.	Вероятность рождения голубоглазой дочери с гладкими волосами и нормальным зрением составляет 3,125%.
-----	--	--

Журнал регистрации изменений в ФОС

[illegible]