

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Федеральный исследовательский центр фундаментальной и
трансляционной медицины»

УТВЕРЖДАЮ

Директор ФИЦ ФТМ

_____ М.И. Воевода

02 июня 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА В
ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ АНАТОМИИ»**

Специальность:

31.08.07 Патологическая анатомия

Уровень высшего образования:

подготовка кадров высшей квалификации

Новосибирск

2023 г.

Рабочая программа дисциплины «Молекулярно-биологическая диагностика в патологической анатомии» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.07 Патологическая анатомия (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 02.02.2022 № 110.

Разработчик программы:

Майбородин И.В., доктор медицинских наук, профессор, руководитель лаборатории цитологии и клеточной биологии ИМПМ

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании Ученого совета ФИЦ ФТМ (протокол № 6 от 01 июня 2023 г.)

1. Цель и задачи изучения дисциплины, требования к результатам освоения дисциплины

Цель изучения дисциплины:

Цель освоения дисциплины: подготовка высококвалифицированного специалиста – врача-патологоанатома, обладающего универсальными и профессиональными компетенциями в области молекулярно-биологических методов исследования, готового к осуществлению самостоятельной профессиональной деятельности, в том числе в условиях специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи.

Задачи освоения дисциплины:

- формирование и совершенствование системы общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу-патологоанатому свободно ориентироваться в вопросах специальности, осваивать новейшие технологии и методики в сфере своих профессиональных интересов;
- формирование базовых знаний в области методологии и принципов организации молекулярно-биологического/генетического исследования;
- изучение стандартизации методов исследования, контроля качества, а также требований к пробоподготовке;
- подготовка врача-специалиста, умеющего провести дифференциальную диагностику и оценить прогноз различных видов патологии на основе молекулярно-биологического анализа секционного и биопсийного материала;
- подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной деятельности с учетом научно-практических знаний и умений в области молекулярнобиологических/генетических методов диагностики.

Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Молекулярно-биологическая диагностика в патологической анатомии» относится к элективным дисциплинам в части, формируемой участниками образовательных отношений.

Молекулярно-биологические (молекулярно-генетические) методы в настоящее время относятся к важнейшим дополнительным методам, применяемым в патологической анатомии, в первую очередь, при диагностике доброкачественных и злокачественных новообразований, некоторых генетически детерминированных заболеваний, когда требуется уточнение клинически важных молекулярных параметров с целью дифференциальной диагностики, оценки прогноза и выявления таргетов. Для усвоения теоретических основ молекулярно-биологической диагностики необходимо понимание молекулярных механизмов жизнедеятельности клеток, физиологических и патологических процессов, приобретенное в ходе изучения предшествующих дисциплин, в том числе модулей «Патология», «Патологическая анатомия», «Онкоморфология и современные методы исследования в патологической анатомии», «Иммуногистохимическая диагностика в патологической анатомии».

Изучение дисциплины необходимо для закрепления знаний, умений и навыков в ходе последующего прохождения производственной (клинической) практики, подготовки и

сдачи государственного экзамена.

Требования к результатам освоения дисциплины (модуля):

Формирование универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций у обучающихся в рамках изучения дисциплины (модуля) предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений и (или) владений.

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1. Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать:	законы формальной логики, методы критического анализа и синтеза
	Уметь:	интерпретировать и анализировать информацию, полученную при молекулярно-биологическом /генетическом исследовании; анализировать ситуацию и находить верные решения
	Владеть:	логическими методами и приемами при анализе информации, полученной при молекулярно-биологическом/генетическом исследовании
УК-1.2. Определяет возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать:	основные молекулярно-биологические /генетические маркеры и их значение в ранней диагностике заболеваний; роль молекулярно-биологических /генетических исследований в дифференциальной диагностике патологических процессов
	Уметь:	определить набор маркеров, необходимых для проведения ранней диагностики
	Владеть:	навыками применения молекулярно-биологических /генетических методов в ранней диагностике и оценке прогноза патологических состояний
ОПК-4. Способен к применению патологоанатомических методов диагностики и интерпретации их результатов		
ОПК-4.1. Применяет патологоанатомические методы диагностики	Знать:	виды и особенности организации молекулярно-биологического / генетического исследования, этапы проведения, возможные проблемы при проведении исследований
	Уметь:	проводить морфологическую и молекулярную диагностику доброкачественных и злокачественных новообразований, определять набор маркеров, необходимых для проведения дифференциальной диагностики
	Владеть:	навыками организации, методикой пробоподготовки, проведения молекулярно-биологического / генетического исследования
ОПК-4.2. Интерпретирует результаты патологоанатомических методов диагностики	Знать:	методику оценки результатов молекулярно-биологического /генетического исследования; значение различных биомаркеров для выяснения патогенеза патологических процессов
	Уметь:	формулировать патологоанатомический диагноз с учетом данных молекулярно-биологического

		/генетического исследования
	Владеть:	навыками оценки результатов молекулярно-биологических /генетических исследований; навыками использования результатов молекулярно-биологического / генетического исследования при планировании мер вторичной и третичной профилактики

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Виды учебной работы	Всего часов	Объем по годам обучения	
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (КР):	52	1	2
			52
Лекция (Л)	4		4
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	48		48
Консультации (К)	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	20		20
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)	зачет		
Общий объем дисциплины в часах	72		72
Общий объем дисциплины в зачетных единицах	2		2

3. Содержание дисциплины

Раздел 1. Основы молекулярно-биологической/ генетической диагностики

- 1.1. Теоретические основы.** История, основные понятия, задачи. Материал/биообразцы для молекулярно-биологического исследования. Геном человека, транскриптом, протеом; -омиксные технологии. Наследственность, изменчивость. Клинически значимые молекулярно-генетические нарушения (однонуклеотидные мутации, делеции, транслокации, амплификация и т.п.).
- 1.2. Молекулярные механизмы реализации генетической информации.** Экспрессия генов (основные понятия), регулирующих клеточный цикл, метастатическую и инвазивную активность клеток, апоптоз. Экспрессия генов, кодирующих адгезивные белки, факторы неоангиогенеза, цитокины; гены-супрессоры. Генетические и эпигенетические факторы в реализации патологического процесса.
- 1.3. Методы молекулярно-биологического/генетического исследования.** ПЦР. Технологии полногеномного секвенирования или секвенирования нового поколения (NGS). Технология микрочипов. Флюоресцентная гибридизация in situ (FISH). Необходимое оборудование и дополнительные реагенты.
- 1.4. Стандартизация молекулярно-биологических методов, контроль качества.** Ложноположительные и ложноотрицательные результаты. Интерпретация результатов.
- 1.5. Область применения молекулярно-биологических/генетических исследований.** Диагностика наследственных форм патологии. Определение маркеров прогноза. Определение маркеров, свидетельствующих о начальных стадиях

патологического/опухолевого процесса (маркеры ранней диагностики). Определение маркеров, свидетельствующих о наличии микрометастазов. Диагностика ДНК-маркеров, определяющих чувствительность к лекарственным препаратам, особенно к таргетной терапии.

Раздел 2. Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики

2.1. Наследственные заболевания. Анализ семейного анамнеза; вертикальная передача в родословной, наследование от родителей детьми. Ранняя манифестация заболевания, разный возраст манифестации для разных синдромов. Герминальные (наследуемые) мутации генов.

2.2. Молекулярно-генетические маркеры в опухолевом или биопсийном материале. Анализ синхронных или метасинхронных опухолей для выяснения клонального происхождения опухолей. Моноклональные и олигоклональные опухоли. Поликлональные опухоли – значение для прогноза и терапии. Молекулярно-генетическая диагностика полиморфных вариантов опухолей.

2.3. Молекулярно-биологические исследования в онкологии. Наиболее значимые диагностические и прогностические молекулярно-генетические маркеры/критерии: рака молочной железы, рака простаты, рака легкого, рака эндометрия и яичников, опухолей мягких тканей и др.

2.4. Молекулярно-биологические исследования хронических (системных) патологических процессов. Ревматоидный артрит. Туберкулез. Вирусные гепатиты. ВИЧ-инфекция. COVID-19.

2.5. Молекулярно-генетические исследования в онкогематологии. Гемоглобинопатии. Врожденные гемолитические анемии

4. Учебно-тематический план дисциплины

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контроля
		Всего	КР	Л	СПЗ	СР	
Раздел 1	Основы молекулярно-биологической /генетической диагностики	24	20	2	18	4	Тестирование
Тема 1.1	Теоретические основы	4	3	1	2	1	
Тема 1.2	Молекулярные механизмы реализации генетической информации	4	4		4		
Тема 1.3	Методы молекулярно-биологического/генетического исследования	4	4		4		
Тема 1.4	Стандартизация молекулярно-биологических методов, контроль качества	4	3	1	2	1	
Тема 1.5	Область применения молекулярно-биологических/генетических исследований	8	6		6	2	
Раздел 2	Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики	48	32	2	30	16	Тестирование
Тема 2.1	Наследственные заболевания	9	6		6	3	

Тема 2.2	Молекулярно-генетические маркеры в опухолевом или биопсийном материале	9	6		6	3	
Тема 2.3	Молекулярно-биологические исследования в онкологии	10	7	1	6	3	
Тема 2.4	Молекулярно-биологические исследования хронических (системных) патологических процессов	10	6		6	4	
Тема 2.5	Молекулярно-генетические исследования в онкогематологии. Гемоглобинопатии. Врожденные гемолитические анемии	10	7	1	6	3	
Общий объем		72	52	4	48	20	

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно- методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработку конспектов лекций, написание рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических занятиях) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине.

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

7.1. Основная литература:

1. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. Руководство для врачей. – М.: БИНОМ, 2014. – 256 с.
2. Геномика – медицине. Научное издание / ред. В.И.Иванов, Л.Л.Киселев. – М.: Академкнига, 2005. – 392 с.
3. Юров И.Ю., Воинова В.Ю., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б. Молекулярные и клинические основы наследственных болезней. – М.: Академия Естествознания, 2018. – 100 с.
4. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатура. – Ростов-на-Дону: РГМУ, 1999. – 192 с.
5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.
6. Ребриков Д.В., Савилова А.М., Саматов Г.А., Абрамов Д.Д., Трофимов Д.Ю., Кофиади И.А., Семенов П.А. ПЦР в реальном времени. – 2014. – 226 с.
7. Молекулярно-генетические исследования в онкологии / ред. В.В.Омельяновский, Е.Н.Имянитов. – М.: Наука, 2021. – 208 с.

8. Клиническая лабораторная диагностика: учебник / ред. В.В.Долгов. – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2016. – 668 с.

9. Болевич С.Б. Войнов В.А. Молекулярные механизмы в патологии человека: Руководство для врачей. – 2012. – 208 с.

7.2. Дополнительная литература:

1. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.
2. Онкология [Электронный ресурс] / ред. В.И.Чиссов, М.И.Давыдов. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 1072 с. – ISBN 978-5-9704-2368-4 – Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970423684.html>
3. Онкомамология / ред. В.А.Хайленко, Д.В.Комов. – М.: МЕДпресс-информ, 2015. – 328 с.
4. Онкоурология: национальное руководство / ред. В. Чиссов, Б.Алексеев, И. Русаков. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 694 с.
5. Опухоли мочевыделительной системы и мужских половых органов. Морфологическая диагностика и генетика: руководство для врачей / ред. Ю.Ю.Андреева, Г.А.Франк. – М.: Практическая медицина, 2014. – 216 с.
6. Опухоли шейки матки. Морфологическая диагностика и генетика: руководство для врачей / ред. Ю.Ю.Андреева, Г.А.Франк. – М.: Практическая медицина, 2014. – 126 с.

7.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт ФИЦ ФТМ: адрес ресурса – <https://frcftm.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация.
2. OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man (электронный каталог наследственных заболеваний): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>.
3. POSSUM – Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (электронная база данных наследственных синдромов): <http://www.possumcore.com/nuxeo/login.jsp>.
4. PubMed – National Library of Medicine, National Center for Biotechnology Information (база данных научных статей, посвященных различным аспектам биологии и медицины): <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>.

7.4. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <http://www.consultant.ru> – Консультант студента, компьютерная справочная правовая система в РФ;

2. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

8.1. Перечень помещений и оборудования для проведения учебных занятий по дисциплине

№	Помещение (площадь)	Перечень оборудования	Адрес, наименование организации
1.	Лаборатория клинической морфологии важнейших заболеваний, ком. 620 , ком. 655	Аппарат для автоматической проводки гистологического материала STP-120 (1 шт.); санный микротом HM 430 (1 шт.); ротационный микротом HM 325 (1 шт.); вытяжные шкафы (3 шт.); стол с вытяжкой для вырезки биопсийно-операционного материала (1 шт.); микроскоп MC2 Zoom 1CR для макроскопической оценки объектов (2 шт.); микроскоп AxioStar (1 шт.); микроскопы PrimoStar (5 шт.); шкаф для гистологического архива (4 шт.); морозильник -86С, 86 л SANYO Ultra Low (1 шт.); иммуногистостейнер – 1 шт; панель антител для иммуногистохимических исследований – 1 шт; детекционная система для иммуногистохимических исследований – 1 шт;	Институт молекулярной патологии и патоморфологии ФИЦ ФТМ,
2	Конференц-зал, ком. 611	Ноутбук Asus F3Ka TL60 (1 шт.); проектор Epson EB-93 (1 шт.).	Институт молекулярной патологии и патоморфологии ФИЦ ФТМ
3	Помещение для самостоятельной работы обучающихся № 409	Технические средства обучения: Компьютер Asus – 1 шт. Компьютер Interlink – 4 шт. Специализированная мебель: Стол компьютерный – 10 шт. Кресло компьютерное- 10 шт. Стол – 1 шт. Стул – 1 шт. Перечень лицензионного программного обеспечения: Linux Mint, Libre Office Помещение обеспечено доступом к сети «Интернет» и электронной информационно-образовательной среде ФИЦ ФТМ.	Учебно-методический центр ФИЦ ФТМ

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины

Преподавание дисциплины осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине являются занятия лекционного и практического типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине разделен на два раздела:

Раздел 1. Основы молекулярно-биологической / генетической диагностики

Раздел 2. Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики

Изучение дисциплины, согласно учебному плану, предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации (зачету).

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Положением о проведении текущего контроля успеваемости и организации и проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине

Преподавание дисциплины осуществляется в соответствии с Федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую основную и дополнительную литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины, позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить материалы основной и дополнительной литературы, список которых приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Положением о проведении текущего контроля успеваемости и организации и проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ
«МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА В ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ
АНАТОМИИ»**

Специальность:
31.08.07 Патологическая анатомия

Уровень высшего образования:
подготовка кадров высшей квалификации

Новосибирск

2023 г.

1.Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1. Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать:	законы формальной логики, методы критического анализа и синтеза
	Уметь:	интерпретировать и анализировать информацию, полученную при молекулярно-биологическом /генетическом исследовании; анализировать ситуацию и находить верные решения
	Владеть:	логическими методами и приемами при анализе информации, полученной при молекулярно-биологическом/генетическом исследовании
УК-1.2. Определяет возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать:	основные молекулярно-биологические /генетические маркеры и их значение в ранней диагностике заболеваний; роль молекулярно-биологических /генетических исследований в дифференциальной диагностике патологических процессов
	Уметь:	определить набор маркеров, необходимых для проведения ранней диагностики
	Владеть:	навыками применения молекулярно-биологических /генетических методов в ранней диагностике и оценке прогноза патологических состояний
ОПК-4. Способен к применению патологоанатомических методов диагностики и интерпретации их результатов		
ОПК-4.1. Применяет патологоанатомические методы диагностики	Знать:	виды и особенности организации молекулярно-биологического / генетического исследования, этапы проведения, возможные проблемы при проведении исследований
	Уметь:	проводить морфологическую и молекулярную диагностику доброкачественных и злокачественных новообразований, определять набор маркеров, необходимых для проведения дифференциальной диагностики
	Владеть:	навыками организации, методикой пробоподготовки, проведения молекулярно-биологического / генетического исследования
ОПК-4.2. Интерпретирует результаты патологоанатомических методов диагностики	Знать:	методику оценки результатов молекулярно-биологического /генетического исследования; значение различных биомаркеров для выяснения патогенеза патологических процессов
	Уметь:	формулировать патологоанатомический диагноз с учетом данных молекулярно-биологического /генетического исследования
	Владеть:	навыками оценки результатов молекулярно-биологических /генетических исследований; навыками использования результатов молекулярно-биологического / генетического исследования при планировании мер вторичной и третичной профилактики

2. Критерии и шкалы оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме экзамена и (или) зачета с оценкой обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных программой ординатуры, ориентируется в основной и дополнительной литературе, рекомендованной рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырёхбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы. Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырёхбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов(тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

Обучающийся, получивший неудовлетворительную оценку за первый этап (тестовое задание) не допускается ко второму этапу (собеседованию).

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО РАЗДЕЛАМ ДИСЦИПЛИНЫ

Оценочные средства к разделу 1. Основы молекулярно-биологической/генетической диагностики

Вид оценочного средства: ситуационные задачи к разделам «Основы молекулярно-биологической /генетической информации» и «Частные вопросы молекулярно-биологической/ генетической информации»

№	Оценочные 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	Оператор

	бета-галактозидазы после внесения лактозы в культуральную среду с <i>E. coli</i> . Какой участок лактозного оперона становится разблокированным от репрессора в этих условиях?	
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 растет 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 X-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 X-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 содержание 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 транс-лоцирована 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 дочери?	Гемофилия
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	Болезнь с наследственным

	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:	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 дедушки 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	Явление наследования, сцепленного с полом

	во всех поколениях лишь у мужчин. Какая из приведенных биологических закономерностей проявляется в данном случае?	
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-доминантное
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.	Аутосомно-доминантный

	Определите тип наследования заболевания.	
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 адьювантного 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	Вероятность равна 0.

	признак. Жена гетерозиготна по гену ФКУ, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?	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 другого – 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%.

Вид оценочного средства: фонд тестовых заданий к разделам «Основы молекулярно-биологической /генетической диагностики» и «Частные вопросы молекулярно-биологической/генетической диагностики»

№	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 зависимости от применения выделяют следующие типы маркеров 1. аподиктические 2. диагностические 3. предиктивные 4. прогностические	2, 3, 4
4	Выделяют следующие типы ДНК-маркеров 1. генетические	1, 2

	2. геномные 3. с наличием химерных транскриптов (фьюжн-транскриптов) 4. экспрессионные	
5	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
6	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
7	Единство генетического кода всех живых существ на Земле проявляется в его 1. триплетности 2. однозначности 3. специфичности 4. универсальности	4
8	Витамин, участвующий в посттрансляционной модификации белка: 1. А (ретинол) 2. В1 (тиамин) 3. С (аскорбиновая кислота) 4. D3 (холекальциферол)	3
9	Заболевание, связанное с усилением апоптоза: 1. герпетическая инфекция 2. гломерулонефрит 3. гидронефроз 4. рак яичников	3
10	Заболевание, связанное с ингибированием апоптоза: 1. инфаркт 2. апластическая анемия 3. интерстициальный нефрит 4. системная красная волчанка	4
11	Лечение антибиотиками может привести к 1. развитию рахита 2. изменению микрофлоры кишечника 3. развитию гепатита 4. возникновению микседемы	2
12	Первое поколение секвенирования включает 1. метод Максама-Гилберта 2. метод Сэнгера 3. пиросеквенирование 4. полупроводниковое секвенирование	1, 2
13	Второе поколение секвенирования включает технологии 1. пиросеквенирование 2. полупроводниковое секвенирование 3. секвенирование на молекулярных кластерах 4. секвенирование одной молекулы	1, 2, 3, 5

	5. циклическое лигазное секвенирование	
14	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
15	«Золотым» стандартом диагностики ВИЧ-инфекции является 1. иммуноблоттинг 2. иммуноферментный анализ 3. ПЦР 4. секвенирование	1
16	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
17	К методам молекулярной диагностики на уровне белков относятся: 1. иммуноферментный анализ 2. ПЦР 3. радиоиммунный анализ 4. секвенирование	1, 3
18	К методам молекулярной диагностики на уровне нуклеиновых кислот относятся: 1. гибридизация 2. иммуноферментный анализ 3. ПЦР 4. секвенирование	1, 3, 4
19	Молекулярная диагностика включает 1. исследования in vitro 2. исследования in vivo 3. клинические обследования 4. молекулярно-биологические методы	1, 4
20	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
21	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
22	Какими из перечисленных методов могут в лабораторной практике выявлять эпигенетические нарушения?	1, 2

	1. бисульфитное секвенирование 2. метил-специфическая ПЦР в реальном времени 3. секвенирование по Сэнгеру 4. цифровая капельная ПЦР	
23	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
24	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 аминоксил-тРНК 5. транскрипции	5
25	Для получения достоверных результатов генетических тестов наиболее надежными источниками нуклеиновых 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
26	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
27	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
28	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
29	В организме пациента выявлены РНК-вирусы кори. С помощью какого фермента происходит увеличение количества молекул вирусной РНК у данного больного? 1. транслказы 2. ДНК-лигазы 3. ДНК-зависимой РНК-полимеразы 4. РНК-зависимой РНК-полимеразы 5. обратной транскриптазы	4

30	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 метасинхронное возникновение нескольких опухолевых очагов	1, 3, 4
31	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
32	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
33	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
34	Дети, гомозиготные по рецессивной аутосомной мутации «пигментная ксеродерма», при рождении выглядят нормально, но уже в раннем возрасте под воздействием солнечного света у них появляются поражения кожи. Пигментная ксеродерма возникает в результате нарушения процесса: 1. репликации 2. репарации 3. трансляции 4. транскрипции 5. рекомбинации	2
35	Талассемия – заболевание, которое характеризуется недостаточной продукцией в-цепей гемоглобина. Было выяснено, что у больных в клетках наблюдаются избыток 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

36	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
37	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
38	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
39	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
40	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
41	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 aberrации 3. фенокопии 4. комбинативной изменчивости	3
42	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

43	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
44	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
45	При каком заболевании гетерозиготы устойчивы к малярии? 1. брахидактилии 2. цистинурии 3. фенилкетонурии 4. гемофилии 5. серповидноклеточной анемии	5
46	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
47	Какая из перечисленных болезней является наследственной и чаще моногенной? 1. гипертония 2. язвенная болезнь желудка 3. полиомиелит 4. гемофилия А 5. сахарный диабет	4
48	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
49	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	3

	5. близнецового	
50	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
51	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
52	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
53	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
54	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
55	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 2. HbF 3. HbS 4. HbA1 5. Bart-Hb	3
56	Женщина работала некоторое время на производстве, связанном с вредными условиями работы. У нее родился ребёнок с расщелиной губы и нёба. Какой фактор послужил причиной развития порока? 1. механическое воздействие на плод 2. алиментарный фактор 3. повышение температуры тела беременной	5

	4. инфекционное заболевание 5. радиационное излучение	
57	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
58	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
59	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
60	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
61	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
62	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
63	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
64	Лабораторная диагностика рака молочной железы состоит из: 1. генетического тестирования	1, 2, 4

	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	
65	Для диагностики хориокарциномы матки целесообразно применять следующие иммунологические методы исследования 1. АФП, РЭА (Альфа-фетопротеин, раково-эмбриональный антиген) 2. ХГ, ТБГ (хронический гонадотропин, трофобластический гамма-глобулин) 3. правильного ответа нет 4. все ответы правильные	2
66	Наиболее характерным маркером для рака яичников является: 1. РЭА 2. СА 15-3 3. СА 125 4. АФП 5. СА 19-9	3
67	Рекомендуется определение уровня следующих онкомаркеров при раке желудка: 1. РЭА 2. СА125 3. СА 19.9 4. СА 72.4	1, 3, 4
68	Для проведения цитогенетического анализа используются: 1. мышечные клетки 2. эритроциты 3. биоптат хориона 4. эмбриональная ткань	3, 4
69	Скрининг новорожденных целесообразен при следующих заболеваниях: 1. врожденный гипотиреоз 2. фенилкетонурия 3. муковисцидоз 4. недостаточность биотинидазы 5. болезнь Фабри	1, 2, 3