

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность

31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация

Врач – лабораторный генетик

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета _____ *А. Е. Тумашова* А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
История развития и становления генетики как науки	УК-1, ПК-4	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы
Молекулярные основы наследственности	ПК-1	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Цитологические основы наследственности	ПК-1	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Гены и признаки	ПК-1	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Изменчивость	ПК-1	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Хромосомные болезни	УК-1; ПК-2; ПК-5; ПК-6	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Моногенные формы наследственных болезней	УК-1; ПК-5; ПК-6	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания Клинические (ситуационные) задачи
Болезни с наследственным предрасположением	ПК-2; ПК-5	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания
Профилактика наследственных болезней	ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-7	Промежуточный контроль	Контрольные вопросы Тестовые задания Клинические (ситуационные) задачи
Лабораторные методы диагностики	ПК-5; ПК-6	Промежуточный контроль	Тестовые задания
Все разделы	УК-1; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7	Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)	Тестовые задания Контрольные вопросы Клинические (ситуационные) задачи

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

1. Перечень контрольных вопросов для проведения промежуточного контроля (Приложение 1)
2. Перечень тестовых заданий (Приложение 2)
3. Перечень клинических (ситуационных) задач (Приложение 3).

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «История развития и становления генетики как науки»

1. Доменделевский период развития генетики
2. Вклад В.М. Флоринского в развитие генетики
3. Вклад Ф. Гальтона в развитие генетики
4. Развитие евгеники в мире
5. Открытие законов Менделя
6. История развития евгеники в России
7. С.Н. Давиденков и его вклад в развитие медицинской генетики
8. Этапы развития генетики в России
9. Возрождение генетики в России в 60-е годы 20 века
10. Проект «Геном человека»

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Молекулярные основы наследственности»

1. Основные принципы организации молекулы ДНК.
2. Какие функции выполняет молекула ДНК и какие процессы их обеспечивают.
3. Роль гистонов в компактизации ДНК.
4. Основные уровни компактизации молекулы ДНК.
5. Структурные и функциональные отличия эухроматина и гетерохроматина.
6. Роль процессов метилирования ДНК в регуляции экспрессии генов.
7. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями ремоделирования хроматина
8. Универсальные черты хроматиновых болезней.
9. Механизмы формирования хромосомных микроделеций и микродупликаций.
10. Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.
11. Строение и роль различных типов молекул РНК в процессах реализации генетической информации.
12. Строение рибосом.
13. Основные принципы транскрипции ДНК.
14. Структурные единицы транскрипции прокариот и эукариот.
15. Основные этапы процессинга РНК и альтернативный сплайсинг.
16. Свойства генетического кода.
17. Этапы трансляции.
18. Механизмы РНК-интерференции.
19. Репарация ДНК: принципы и механизмы.
20. Болезни, обусловленные нарушениями в системе распознавания дефектов в структуре ДНК.
21. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями процессов транскрипции и трансляции

**Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу
«Цитологические основы наследственности»**

1. Цитология ядра.
2. Преобразования ядра в жизненном цикле.
3. Хромосомы и хромосомный набор.
4. Связь между поведением хромосом и распределением признаков.
5. Митоз, его фазы, биологический смысл.
6. Мейоз, его фазы, биологический смысл.
7. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера.
8. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе.
9. Роль цитоплазмы в наследственности. Митохондриальный геном.
10. Гаметогенез у мужчин.
11. Гаметогенез у женщин.
12. Особенности возникновения генетических нарушений в мужских и женских гаметах.
13. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.
14. Феномен X-хромосомной инактивации, ее биологический смысл.
15. Механизм X-хромосомной инактивации.
16. Нарушения X-хромосомной инактивации и их фенотипические проявления.
17. Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу.

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Гены и признаки»

- 1.Mono-, ди-, полигибридное скрещивание.
2. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека.
3. Сцепленное наследование признаков и маркеров. Группы сцепления.
4. Генетические маркеры, используемые для анализа сцепления.
5. Принципы генетического картирования.
6. Различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов.
7. Генетические, хромосомные и физические карты. Картирование генов. Методы построения различных карт.
8. Клонирование генов. Методы клонирования генов.
9. Анализ микросателлитного полиморфизма в семьях.
10. Хромосомное определение пола. Признаки, сцепленные с полом.
11. Что такое пенетрантность?
12. Что такое экспрессивность?
13. Что такое плейотропия?
14. Что такое генокопия?
15. Что такое фенокопия?
16. Примеры пенетрантности.
17. Примеры экспрессивности.
18. Примеры плейотропии.
19. Примеры гено- и фенокопий.

20. Методы изучения роли генотипа и внешней среды в формировании признаков
21. Назовите уровни регуляции активности генов.
22. Назовите роль модификации и ремоделирования нуклеосом в регуляции генетических процессов.
23. В чем заключается ремоделирование нуклеосом?
24. Что означает эпигенетическая регуляция генной экспрессии?
25. Какова роль ацетилирования гистонов в регуляции генной экспрессии?
26. Какова роль фосфорилирования гистонов в регуляции генной экспрессии?
27. Какова роль метилирования гистонов в регуляции генной экспрессии?
28. Какова роль убиквитинилирования гистонов в регуляции генной экспрессии?
29. Что такое гистоновый код?
30. Какую роль выполняют транспозоны в регуляции экспрессии генов?
31. Назовите роль модификации хроматина в экспрессии генов.

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Изменчивость»

1. Дать классификацию мутаций.
2. Хромосомные aberrации, механизмы их происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение.
3. Геномные мутации, механизмы их возникновения, фенотипические проявления, эволюционное значение.
4. Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, Х-сцепленных). Прямые и косвенные методы определения мутаций.
5. Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации.
6. Механизм повреждающего действия генетических структур ультрафиолетовыми лучами.
7. Классификация химических мутагенов.
8. Биологические факторы мутагенеза. Вирусы. Токсины. Вакцины.
9. Системы репарации ДНК и их нарушения.
10. Заболевания, связанные с повышенной чувствительностью к действию мутагенов.

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Хромосомные болезни»

1. Что такое пузырный занос?
2. Какие виды пузырного заноса выделяют?
3. Какую роль в этиологии пузырного заноса играет геномный импринтинг?
4. Дайте определение однородительской дисомии хромосом.
5. Какие типы однородительских дисомий существуют?
6. Какие механизмы формирования однородительской дисомии?
7. К каким генетическим эффектам приводят однородительские дисомии?
8. Назовите группы пациентов с повышенным риском возникновения ОРД?
9. Назовите болезни геномного импринтинга, в основе которых лежит формирование ОРД.
10. Какие болезни геномного импринтинга известны?

11. Объясните молекулярные механизмы формирования, фенотипическую и клиническую характеристику транзиторного неонатального сахарного диабета.
12. Объясните молекулярные механизмы формирования, фенотипическую и клиническую характеристику синдрома Рассела-Сильвера.
13. Объясните молекулярные механизмы формирования, фенотипическую и клиническую характеристику синдромов Прадера-Вилли и Энгельмана.
14. Объясните молекулярные механизмы формирования, фенотипическую и клиническую характеристику синдрома Видеманна-Беквита.
15. Объясните принципы диагностики болезней геномного импринтинга.
16. При каких болезнях геномного импринтинга встречаются множественные эпимутации в импринтированных генах?
17. Какие эпимутации в импринтированных генах обнаружены при патологии внутриутробного развития?
18. Какая связь болезней геномного импринтинга со вспомогательными репродуктивными технологиями?
19. Какие известны гены-кандидаты, вовлеченные в регуляцию импринтинга?

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Моногенные болезни»

1. Какие наследственные заболевания можно подозревать при тяжелой неонатальной желтухе?
2. С чем связана гепатоспленомегалия у грудных детей?
3. Какие правила необходимо соблюдать для проведения массового просеивания на наследственные болезни обмена?
4. При каких состояниях в неонатальном периоде у детей можно подозревать метаболическое заболевание?
5. Назвать наследственные болезни при которых можно достичь нормального здоровья пациентов с помощью специальной диеты.
6. Привести примеры лечения наследственных болезней путем модификации ферментной активности?
7. Метаболическая ингибиция как один из видов коррекции обмена применяется при каких заболеваниях?
8. Какие метаболические заболевания можно предположить при наличии у ребенка: гепатомегалии и гипогликемии?
9. При каких состояниях необходимо исследование органических кислот в моче или других жидкостях тела?
10. Есть ли необходимость назначения специального биохимического исследования при наличии у пациента: шейного птеригиума, лимфатического отека кистей и стоп, отставание в росте.
11. Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний;
12. Клиническая манифестация митохондриальных болезней;
13. Синдромы, возникающие при точковых мутациях;
14. Синдромы, возникающие при делециях и дупликациях;
15. Мутации ядерных генов;

16. Подходы к диагностике митохондриальных болезней
17. Подходы к терапии митохондриальных болезней
18. Синдром Целльвегера. Гистологические, морфологические изменения. Синдром псевдо-Целльвегера. Целльвегероподобный синдром.
19. Адренолейкодистрофия. Варианты заболевания. Неонатальная псевдоадренолейкодистрофия.
20. Болезнь Рефсума. Типы заболевания.
21. Ризомелическая точечная хондродисплазия.
22. Амавроз Лебера. Гиперпипеколовая ацидемия.
23. Синдром недостаточности бифункционального белка.
24. Первичная гипероксалурия, тип I
25. Атипичная рибофлавинзависимая глутаровая ацидурия, тип III
26. Синдром Дигтве-Мельхиора-Клаузена
27. Диагностика пероксисомных болезней. Лечение пероксисомных болезней
28. Наследственный сфероцитоз. Клиника. Диагностика. Лечение.
29. Наследственный овалоцитоз. Клиника. Диагностика. Лечение.
30. Наследственный пиропойкилоцитоз. Клиника. Диагностика. Лечение.
31. Наследственный стоматоцитоз. Клиника. Диагностика. Лечение.
32. Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Клиника. Диагностика. Лечение.
33. Дефицит пируваткиназы. Клиника. Диагностика. Лечение.
34. Количественные гемоглобинопатии (талассемии). Клиника. Диагностика. Лечение.
35. Качественные гемоглобинопатии (аномальные гемоглобины). Клиника. Диагностика. Лечение.
36. Гемофилии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
37. Первичные иммунодефициты: классификация, принципы лечения.
38. Первичные дефекты развития Т-клеточного звена. Клинические проявления. Принципы ведения больных.
39. Первичные дефекты развития гуморального иммунитета. Клинические проявления. Принципы ведения больных.
40. Недостаточность системы комплемента
41. Общая переменная иммунная недостаточность
42. Комбинированные иммунодефициты. Клинические проявления. Принципы ведения больных.
43. Другие первичные нарушения иммунной системы. Клинические проявления. Диагностика. Принципы ведения больных.
44. Минорные иммунологические дефекты. Клинические проявления. Принципы коррегирующей терапии.
45. Основные подходы к терапии и ведению больных с первичными иммунодефицитными состояниями
46. Регистр первичных иммунодефицитов
47. Дать определение дисахаридазодефицитных энтеропатий.
48. Тактика ведения больных с кишечными дисахаридазами.
49. Лактазная недостаточность.
50. Классификация лактазной недостаточности.
51. Этиология, патогенез лактазной недостаточности.
52. Транзиторная недостаточность лактазы.

53. Клиника, диагностика, лечение недостаточности лактазы.
54. Сахаразо-изомальтазная недостаточность.
55. Этиология, патогенез сахаразо-изомальтазной недостаточности.
56. Клиника, диагностика, лечение сахаразо-изомальтазной недостаточности.

**Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и
промежуточной аттестации по разделу «Болезни с наследственным
предрасположением»**

1. Дайте определение болезням с наследственным предрасположением.
2. Перечислите причины болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Приведите примеры заболеваний, которые могут быть отнесены к многофакторным.
4. Примеры доказательства роли генетических факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
5. Примеры доказательства роли средовых факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
6. Примеры этиологической гетерогенности болезней с наследственным предрасположением.
7. Перечислите признаки полигенного наследования.
8. Примеры клинического полиморфизма болезней с наследственным предрасположением.
9. Вклад главного гена в происхождение болезней с наследственным предрасположением.
10. Клинико-генетическая характеристика болезней с наследственным предрасположением.
11. Назовите три основных подхода в оценке роли наследственных факторов в этиологии и патогенезе широко распространенных многофакторных заболеваний человека.
12. У кого больше риск заболеваемости многофакторным заболеванием - у родственников первой или второй степени родства?
13. Приведите примеры конкордантности близнецовых пар для разных групп многофакторных болезней.
14. Назовите подходы ассоциативных исследований многофакторных болезней.
15. Из каких направлений складывается наследственная этиология многофакторных заболеваний.
16. Дать определение «наследуемости», формула для расчета «наследуемости», примеры.
17. Понятие «относительного коэффициента риска», формула расчета, примеры.
18. Перечислите молекулярно-генетические методы изучения болезней с наследственным предрасположением.
19. Приведите примеры модели наследования с эффектом главного гена.
20. На какие категории подразделяются сложные фенотипы многофакторных заболеваний.
21. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.
22. Пример медико-генетического консультирования пациентов с болезнями с

наследственным предрасположением.

23. Диспансеризации семей с болезнями с наследственным предрасположением.
24. Формирование групп риска пациентов с болезнями с наследственным предрасположением для диспансерного учета.
25. Подходы к индивидуальной профилактике болезней с наследственным предрасположением.
26. Принципы периконцепционной профилактики при врожденных пороках развития.
27. Наиболее часто встречающиеся разновидности врожденных пороков развития.
28. Принципы организации мониторинга врожденных пороков развития в системе профилактики многофакторных заболеваний.
29. Принципы методологии мониторинга врожденных пороков развития в системе профилактики многофакторных заболеваний.
30. Эффективность мониторинга врожденных пороков развития в системе профилактики многофакторных заболеваний.

**Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и
промежуточной аттестации по разделу «Профилактика наследственных
болезней»**

1. Влияние экологического состояния различных участков планеты на частоту и особенности наследственных заболеваний
2. Популяционная география наследственных болезней.
3. Дать характеристику гаметическому уровню профилактики.
4. Понятие презиготической профилактики.
5. Пренатальный уровень профилактики.
6. Постнатальная профилактика наследственных болезней.
7. Предимплантационная диагностика.
8. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию.
9. Цель и задачи медико-генетического консультирования.
10. Характеристика этапов составления генетического прогноза:
 - а) определение степени генетического риска;
 - б) оценка тяжести медицинских и социальных последствий аномалии;
 - в) перспектива применения и эффективность методов пренатальной диагностики.
11. Оценка риска при полностью известных генотипах всех членов семьи.
12. Оценка риска с использованием условной вероятности при возможности альтернативных генотипов.
13. Дать понятия априорной (предшествующей, условной и апостериорной вероятности).
14. Консультирование семей имеющих заболевание с поздним началом.
15. Генетическое консультирование при кровнородственном браке.
16. Консультирование при многофакторных болезнях
17. Применение молекулярной генетики для определения возвратного риска.
18. Мутагенные факторы среды (физические, химические, биологические).
19. Спонтанный мутагенез и его закономерности.
20. Понятие когортного подхода к сбору данных по ВПР.

21. Клинический подход (по обращаемости) его особенности.
22. Международная классификация ВПР X пересмотра.
23. Частота врожденных аномалий развития.
24. Цель мониторинговых систем.
25. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию для проведения дополнительного исследования до проведения периконцепционной профилактики.
26. Механизм действия фолиевой кислоты в профилактике ряда ВПР.
27. Содержание всех мероприятий периконцепционной профилактики.
28. Рекомендуемые дозы фолиевой кислоты для периконцепционной профилактики.
29. Эффективность периконцепционной профилактики.
30. Пренатальная диагностика (просеивающие, инвазивные и неинвазивные методы).
31. Есть ли ограничения в применении инвазивных методов пренатальной диагностики.
32. В чем заключается скрининг первого триместра беременности.
33. Показания для инвазивной пренатальной диагностики.
34. Показания для неинвазивных методов пренатальной диагностики.
35. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери.
36. Методы молекулярной генетики (секвенирования, полимеразных цепных реакций и др.).
37. Возможности молекулярно-генетических методов и их значение в современной генетике.
38. Привести примеры использования прямых методов обнаружения протяженных делеций в гене
39. Критерии отбора наследственных болезней обмена в программу неонатального скрининга.
40. Контроль качества скринирующих программ.
41. Раннее лечение новорожденного с фенилкетонурией, врожденным гипотиреозом, галактоземией, адреногенитальным синдромом.
42. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Молекулярные основы наследственности»

1. Мономером нуклеиновой кислоты является:
 - 1) Азотистое основание
 - 2) Нуклеосома
 - 3) **Нуклеотид**
 - 4) Нуклеозид
2. Свойство молекулы ДНК, выражающееся в том, что 3'-конец одной полинуклеотидной цепи расположен напротив 5'-конца другой цепи называется:
 - 1) Нерегулярность
 - 2) **Антипараллельность**
 - 3) Комплементарность
 - 4) Наличие вторичной структуры
3. Способом соединения нуклеотидных остатков в первичной структуре ДНК является:
 - 1) Водородная связь
 - 2) Пептидная связь
 - 3) Дисульфидная связь
 - 4) **Фосфодиэфирная связь**
4. Молекула ДНК обеспечивает передачу генетической информации путем процесса:
 - 1) Транскрипции
 - 2) Репарации
 - 3) Трансляции
 - 4) **Репликации**
5. Белки, участвующие в формировании нуклеосом эукариот, называются:
 - 1) Липопотеины
 - 2) **Гистоны**
 - 3) Порины
 - 4) Шапероны
6. Уровень компактизации, при котором ДНК наматывается на гистоновый октамер, называется:
 - 1) **Нуклеосомный**
 - 2) **Соленоидный**
 - 3) Петлевой
 - 4) Метафазная хромосома
7. Транскрипционно активные области ДНК, представленные уникальными последовательностями, называются:
 - 1) Факультативный гетерохроматин
 - 2) Облигатный гетерохроматин
 - 3) **Эухроматин**
 - 4) Экзон
8. Процесс присоединения метильной группы к цитозину в составе CpG-динуклеотида называется:
 - 1) сплайсинг
 - 2) процессинг
 - 3) ацетилирование
 - 4) **метилирование**
9. Какой признак не является общим для болезней, обусловленных aberrantными модификациями хроматина:
 - 1) **это болезни с поздним проявлением**
 - 2) часто сопровождаются умственной отсталостью
 - 3) могут приводить к нарушениям черепно - лицевого развития
 - 4) регистрируются при онкологических процессах
10. Как называется молекулярный механизм формирования реципрокных микроделетций и микродупликаций хромосом:
 - 1) Нерасхождение гомологичных хромосом
 - 2) Анафазное отставание
 - 3) **Неаллельная гомологичная рекомбинация между блоками сегментных дупликаций**
 - 4) Множественные эпимутации
11. Углевод, входящий в состав РНК:

- 1) **рибоза**
 - 2) глюкоза
 - 3) дезоксирибоза
 - 4) галактоза
12. Нуклеиновые кислоты, транспортирующие аминокислоты к месту синтеза белка:
- 1) малые РНК
 - 2) **тРНК**
 - 3) рРНК
 - 4) мРНК
13. Информацию о структуре одной аминокислоты несет:
- 1) РНК
 - 2) **Триплет**
 - 3) ДНК
 - 4) Ген
14. Промотор это:
- 1) затравка для ДНК-полимеразы
 - 2) последовательность ДНК, кодирующая рРНК
 - 3) **специфическая последовательность ДНК, определяющая начало синтеза РНК**
 - 4) специфическая последовательность ДНК, определяющая конец синтеза РНК
15. Универсальность генетического кода заключается в том, что:
- 1) **генетический код един практически для всех организмов на Земле;**
 - 2) то, что любая аминокислота кодируется последовательностью из 3-х нуклеотидов;
 - 3) кодирование одной аминокислоты осуществляется несколькими триплетами;
 - 4) она обусловлена универсальностью химической структуры ДНК.
16. Сколько существует возможных триплетов:
- 1) **64**
 - 2) 28
 - 3) 72
 - 4) 128
17. Информация о строении белка передается в цитоплазму:
- 1) рРНК;
 - 2) **мРНК;**
 - 3) тРНК;
 - 4) интерферирующей РНК
18. Что из перечисленного не относится к процессингу мРНК:
- 1) Кэпирование
 - 2) Полиаденилирование
 - 3) Сплайсинг
 - 4) **Элонгация**
19. Основной фермент транскрипции:
- 1) ДНК-полимераза
 - 2) **РНК-полимераза**
 - 3) Рестриктаза
 - 4) Лигаза
20. Что из перечисленного не характерно для транскрипции эукариот:
- 1) **Единицей транскрипции является оперон**
 - 2) Единицей транскрипции является отдельный ген
 - 3) Для инициации транскрипции необходимы транскрипционные факторы
 - 4) Имеется несколько классов РНК-полимераз
21. РНК-интерференция – это:
- 1) Механизм регуляции дозы генов на этапе репликации
 - 2) Механизм регуляции дозы генов на этапе транскрипции
 - 3) **Механизм регуляции дозы генов на пост-транскрипционном уровне**
 - 4) Механизм регуляции дозы генов на этапе трансляции
22. Механизм РНК-интерференции обеспечивается:
- 1) Длинными некодирующими РНК
 - 2) Кодирующими РНК
 - 3) **Малыми некодирующими РНК**

**Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу
«Цитологические основы наследственности»**

1. Какое прикрепление микротрубочек к кинетохору является нормальным для успешного прохождения митотического деления:
1) Амфителическое
2) Синтелическое
3) Монотелическое
4) Меротелическое
2. Какое аномальное прикрепление микротрубочек к кинетохору не вызывает активации контрольной точки сборки веретена деления и блока митоза:
1) Амфителическое
2) Синтелическое
3) Монотелическое
4) Меротелическое
3. На какой стадии митоза происходит выстраивание хромосом на экваторе веретена деления:
1) Анафаза
2) Телофаза
3) Метафаза
4) Профаза
4. На какой стадии клеточного цикла происходит репликация ДНК:
1) G1
2) G2
3) S
4) G0
5. На какой стадии клеточного цикла находится большинство лимфоцитов периферической крови:
1) G1
2) G2
3) S
4) G0
6. Разделение цитоплазмы между дочерними клетками после завершения митотического деления называется:
1) Кариокинез
2) Цитокинез
3) Цитостаз
4) Телофаза
7. Для успешного прохождения контрольной точки сборки веретена деления требуется как минимум:
1) Чтобы кинетохоры всех хромосом связались с микротрубочками и существовало разнонаправленное растягивание кинетохоров хромосом
2) Хотя бы один кинетохор от каждой хромосомы должен быть связан с микротрубочками
3) Чтобы существовало однонаправленное движение кинетохоров хромосом
8. Какая фаза митоза наступает после успешного прохождения клеток контрольной точки сборки веретена деления:
1) Анафаза
2) Телофаза
3) Метафаза
4) Профаза
9. Из какого белка состоят микротрубочки веретена деления:
1) Актин
2) Миозин
3) Тубулин
4) Ламин
10. Выравнивание дозы X-сцепленных генов у человека происходит:
1) за счет инактивации одной из X-хромосом у женщин
2) увеличении дозы X-сцепленных генов у мужчин
3) избирательного уменьшения транскрипции обеих X-хромосом
11. У человека преимущественно происходит:
1) асимметричная инактивация одной из родительских X-хромосом
2) равновероятная инактивация одной из родительских X-хромосом

- 3) импринтированная инактивация
12. X-хромосома инактивируется:
- 1) до имплантации
 - 2) во втором триместре беременности
 - 3) после рождения
 - 4) **сразу после имплантации**
13. Инициация процесса инактивации X-хромосомы происходит за счет:
- 1) **некодирующих РНК**
 - 2) модификаций гистонов
 - 3) метилирования ДНК
14. За инактивацию X-хромосомы ответственен ген:
- 1) *BRCA1*
 - 2) *HUMARA*
 - 3) ***XIST***
 - 4) *SNRPN*
15. Процесс инактивации X-хромосомы сходен с :
- 1) **геномным импринтингом**
 - 2) установлением тканеспецифичной экспрессии генов
 - 3) мейотическим дрейвом
16. Ученый, впервые предположивший существование дозовой компенсации X-хромосомы у самок
- 1) **Мэри Лайон**
 - 2) Чарлз Дарвин
 - 3) Грегор Мендель
 - 4) Томас Морган
17. При каком кариотипе мы можем увидеть два тельца Барра в ядре клетки:
- 1) 46,XX,
 - 2) 47,XXY,
 - 3) 46,XY
 - 4) **47,XXX**
18. Асимметричная инактивация X-хромосомы в лейкоцитах здорового человека может быть результатом
- 1) **наличия на одной из X-хромосом летальных мутаций или перестроек**
 - 2) болезни крови
 - 3) коррекции анеуплоидии
19. Необходимое условие для формирования мужского пола у человека:
- 1) Наличие нормальной X-хромосомы
 - 2) Отсутствие двух X-хромосом в кариотипе
 - 3) **Наличие интактной Y-хромосомы**
 - 4) Гаплоидия
20. Выделите основные показания для проведения цитогенетического анализа:
- 1) умственная отсталость
 - 2) непереносимость некоторых лекарственных препаратов
 - 3) **повторные спонтанные аборт**
 - 4) **олигофрения в сочетании с пороками развития**
 - 5) постепенное утрачивание ребенком ранее приобретенных навыков
21. Полиплоидия – это:
- 1) уменьшение количества хромосом в наборе на несколько пар
 - 2) увеличение хромосомного набора на 4 пары
 - 3) **увеличение хромосом в наборе на гаплоидный набор**
22. Укажите кариотип больного с синдромом «кошачьего крика»:
- 1) 45, X
 - 2) 46, XX, 9p
 - 3) **46, XX, 5p-**
23. Хромосомные болезни обусловлены:
- 1) **потерей части хромосомного материала**
 - 2) **увеличением хромосомного материала**

- 3) потерей двух и более генов
- 4) мутацией одного гена

24. К группе количественных нарушений хромосомного набора относятся:

- 1) полиплоидия**
- 2) делеция
- 3) дупликация

25. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:

- 1) детей с множественными врожденными пороками развития
- 2) спонтанные аборт в I триместре беременности
- 3) детей с хромосомными синдромами
- 4) мертворождения и раннюю детскую смертность

5) все верно

26. Болезнями, обусловленными нарушениями хромосомного набора являются:

- 1) муковисцидоз
- 2) синдром Дауна**
- 3) фенилкетонурия

27. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерны:

- 1) высокий рост
- 2) крыловидные складки кожи на шее**
- 3) гирсутизм

28. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

- 1) только клиническими симптомами
- 2) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях**
- 3) только на определенных этапах обмена веществ
- 4) только на клеточном уровне

29. Гетерохроматин- это

- 1) конденсированные, транскрипционно неактивные последовательности хромосомной ДНК**
- 2) деконденсированный хроматин
- 3) структуры, содержащие особые типы ДНК и белки, которые образуют концевые участки хромосом

30. Изохромосома это хромосома, образованная

- 1) в результате слияния двух коротких или двух длинных плеч хромосом**
- 2) в результате делеции длинного плеча хромосомы
- 3) в результате делеции короткого плеча хромосомы

31. Интерстициальная делеция – это

- 1) потеря теломерного участка хромосомы
- 2) потеря хромосомного материала внутри плеча хромосомы**
- 3) потеря центромеры хромосомы

32.Маркерная хромосома – это

- 1) добавочная хромосома неизвестного происхождения в кариотипе**
- 2) делецированная хромосома
- 3) хромосома, образованная в результате транслокации

33.Моносомия – это

- 1) потеря короткого плеча хромосомы
- 2) потеря длинного плеча хромосомы
- 3) потеря одной хромосомы в кариотипе**

34.Плацентарный мозаицизм – это мозаицизм,

- 1) который наблюдается только в плаценте, но не в других тканях плода**
- 2) который диагностируется у плода в сроке 10-20 недель беременности
- 3) который подтверждается при исследовании пуповинной крови плода

35. Робертсоновская транслокация – это структурная перестройка хромосом,

- 1) с вовлечением акроцентрических хромосом**
- 2) включающая обмен последовательностями хромосомной ДНК между двумя негомологичными хромосомами
- 3) образованная в результате делеции

36.Филадельфийская хромосома – это хромосома,

- 1) образованная в результате реципрокной транслокации хромосом 9 и 22, наблюдаемой при хроническом**

миелоидном лейкозе

- 2) образованная в результате делеции 9 хромосомы
 - 3) образованная в результате реципрокной транслокации 9 и 21 хромосом
37. Частичные трисомии – это
- 1) количественное изменение хромосом
 - 2) **структурное изменение хромосом**
 - 3) количественное изменение нескольких пар хромосом
38. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные
- 1) **недостатком генетического материала**
 - 2) избытком генетического материала

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Гены и признаки»

- 1. Альбинизм наследуется:
 - 1) Доминантно
 - 2) **Рецессивно**
- 2. Рецессивно наследуется:
 - 1) **Нормальное зрение**
 - 2) Низкий рост
 - 3) Полидактилия
 - 4) Дальтонизм
- 3. Закон доминирования это закон Менделя:
 - 1) Первый
 - 2) **Второй**
 - 3) Третий
- 4. Любой наследуемый фенотипический признак, различающийся у отдельных особей – это:
 - 1) **Генетический маркер**
 - 2) Генетическая карта
 - 3) Генотип
- 5. Что относят к физическим картам:
 - 1) **Генетические карты**
 - 2) Хромосомные карты
 - 3) Рестрикционные карты
- 6. Определение группы сцепления и положения картируемого гена относительно других генов данной хромосомы – это
 - 1) **Генетическое картирование**
 - 2) Генетическое клонирование
 - 3) Генетическое моделирование
- 7. Гемофилия наследуется
 - 1) Аутосомно-рецессивно
 - 2) Аутосомно-доминантно
 - 3) **Рецессивно, сцепленно с полом**
 - 4) Доминантно, сцепленно с полом
- 8. Каждая пара признаков наследуется независимо друг от друга. Это –
 - 1) Закон чистоты гамет
 - 2) **Закон независимого наследования**
 - 3) Второй закон Менделя
- 9. Что нарушает группы сцепления генов и ведет к появлению особей с перекombинацией признаков:
 - 1) **Кроссинговер**
 - 2) Нерасхождение хромосом в мейозе
 - 3) Конъюгация
- 10. Моногибридное скрещивание – это:
 - 1) **скрещивание по одной паре альтернативных признаков**
 - 2) скрещивание по двум парам альтернативных признаков
 - 3) скрещивание по нескольким парам альтернативных признаков
- 11. Взаимодействие, когда признак появляется только при сочетании двух доминантных аллелей разных генов

называется:

1) комплементарность

2) эпистаз

3) полимерия

4) плейотропия

12. Взаимодействие двух неаллельных генов, при котором один ген подавляет действие другого называется:

1) комплементарностью

2) эпистаз

3) полимерия

4) плейотропия

13. Доминантный эпистаз – это:

1) подавление доминантным аллелем одного гена действие аллельной пары другого гена

2) когда рецессивный аллель одного гена в гомозиготном состоянии не дает возможности проявиться доминантному или рецессивному аллелям другого гена

14. Рецессивный эпистаз – это:

1) подавление доминантным аллелем одного гена действие аллельной пары другого гена

2) когда рецессивный аллель одного гена в гомозиготном состоянии не дает возможности проявиться доминантному или рецессивному аллелям другого гена

15. Взаимодействие двух неаллельных генов, при котором их продукты выполняют одну и ту же функцию называется:

1) комплементарность

2) эпистаз

3) полимерия

4) плейотропия

16. Гены, влияющие на проявление признаков, контролируемых другими неаллельными генами, называются:

1) гены-модификаторы

2) гены-супрессоры

3) энхансеры

4) гены «домашнего хозяйства»

17. Явление, при котором признак у потомков оказывается более выраженным при скрещивании количественного признака называется:

1) комплементарность

2) эпистаз

3) полимерия

4) трансгрессия

18. Рецессивные гены, обуславливающие мутантный фенотип при одновременном их присутствии в генотипе в гомозиготном состоянии, называются:

1) «дубликатными» генами

2) гены-модификаторы

3) гены-супрессоры

4) гены «домашнего хозяйства»

19. Явление, при котором рецессивный аллель каждого из генов в гомозиготном состоянии одновременно реципрокно подавляет действие другой пары генов, т.е. *aa* эпистатирует над *B-*, а *bb* над *A-*, называется:

1) комплементарность

2) двойной рецессивный эпистаз

3) полимерия

4) трансгрессия

20. Неаллельные взаимодействия это:

1) взаимодействия между аллелями разных генов

2) взаимодействия аллелей одного гена

21. Степень выраженности генетически детерминированного признака - это:

1) пенетрантность

2) экспрессивность

3) плейотропия

22. Множественность проявления действия гена в различных органах и/или тканях - это:

1) пенетрантность

2) экспрессивность

3) плейотропия

23. Вероятность (частота) проявления признака у носителя доминантного гена или у лиц, гомозиготных по рецессивному гену – это
- 1) **пенетрантность**
 - 2) экспрессивность
 - 3) плейотропия
24. Близнецовый метод в медицинской генетике используется:
- 1) **для изучения соотносительной роли генотипа и внешней среды**
 - 2) для расчета пенетрантности
 - 3) для определения частоты патологического аллеля в популяции
 - 4) установления наследственного характера заболевания.
25. Пенетрантность гена составляет 100% при синдроме:
- 1) **ахондроплазии**
 - 2) Ваарденбурга
 - 3) Видемана-Беквита
 - 4) Гарднера
 - 5) Холт-Орама
26. При ишемической болезни сердца конкордантность МБ равна 25%, а ДБ – 14,8%. Это обусловлено тем, что заболевание связано с:
- 1) генетическими факторами
 - 2) факторами внешней среды
 - 3) **факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении.**
27. Тип наследования отосклероза:
- 1) аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью
 - 2) аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью
 - 3) **аутосомно-рецессивный**
 - 4) сцепленный с полом.
28. Предложил два термина, описывающих реализацию гена в признак:
- 1) **Н.В.Тимофеев-Ресовский**
 - 2) С. Н. Давиденков.
 - 3) Ю. А. Филипченко
29. Ряд сходных по внешнему проявлению признаков может вызываться различными неаллельными генами – это:
- 1) **генокопия**
 - 2) фенокопия
 - 3) плейотропия
30. Процесс, сущность которого составляет синтез мРНК на матрице ДНК, получил название:
- 1) трансляция;
 - 2) **транскрипция;**
 - 3) рекомбинация;
 - 4) репликация.
31. Система из одного или нескольких структурных генов и их оператора составляет:
- 1) генотип;
 - 2) геном;
 - 3) **оперон;**
 - 4) фенотип.
32. Кодирующая часть гена называется:
- 1) интрон;
 - 2) спейсер;
 - 3) репликон;
 - 4) **экзон.**
33. Фермент, не участвующий в репликации ДНК, это:
- 1) ДНК - полимераз;
 - 2) топоизомераза;
 - 3) **фотолиаза;**
 - 4) геликаза.
34. Процесс, при котором информация, закодированная в последовательности оснований молекулы родительской ДНК, передается с максимальной точностью дочерней ДНК называется:

- 1) транскрипция;
 - 2) репарация;
 - 3) **репликация;**
 - 4) рекомбинация.
35. Транскрипцией называется:
- 1) **считывание информации с ДНК на мРНК;**
 - 2) присоединение аминокислоты к тРНК;
 - 3) синтез белка
36. Какой процесс не относится к репликации ДНК:
- 1) элонгация;
 - 2) **сплайсинг;**
 - 3) терминация;
 - 8) инициация.
37. Какой фермент, участвующий в процессе репликации, имеет три различных функциональных класса:
- 1) ДНК – лигаза;
 - 2) топоизомераза;
 - 3) рестриктаза;
 - 4) **ДНК – полимеразы I.**
38. Процессинг – это:
- 1) **созревание молекул мРНК;**
 - 2) образование молекул тРНК;
 - 3) образование молекул микро-РНК;
 - 4) образование молекул рРНК.
39. Перенос генетической информации от ДНК к РНК, который заключается в избирательном синтезе молекул мРНК, комплементарных определенным участкам ДНК называется:
- 1) трансляцией;
 - 2) репарацией;
 - 3) репликацией;
 - 4) **транскрипцией.**
40. Репликация ДНК – это:
- 1) перенос информации на РНК;
 - 2) расхождение нитей ДНК;
 - 3) **удвоение ДНК;**
 - 4) присоединение ДНК и белка.
41. Хроматин – это:
- 1) **генетический материал клетки;**
 - 2) материал, из которого строится рибосома;
 - 3) производная митохондрий;
 - 4) место синтеза белка.
42. Сплайсинг - это:
- 1) передача информации от ДНК к мРНК;
 - 2) биосинтез РНК на матрице ДНК;
 - 3) **вырезание из предшественника мРНК интронов и ковалентное соединение экзонов с образованием зрелых молекул мРНК;**
 - 4) синтез белка, осуществляемый на матрице РНК.
43. Участок молекулы ДНК, с которым связывается РНК-полимераза, что сопровождается инициацией транскрипции соответствующих генов, называется:
- 1) **промотор;**
 - 2) терминатор;
 - 3) репликатор;
 - 4) транскриптор.
44. Экспрессией гена называется:
- 1) перенос информации с РНК на ДНК;
 - 2) **синтез мРНК, кодируемой данным геном;**
 - 3) синтез копии ДНК;
 - 4) синтез полипептидной цепи.
45. Транскрипция заканчивается, когда молекула РНК-полимеразы достигает:
- 1) промотора;

- 2) интрона;
3) терминатора;
4) оперона.
46. Зрелая молекула матричной РНК образуется в результате:
1) трансляции;
2) процессинга;
3) репликации;
4) конъюгации.
47. Функцией информационной РНК является:
1) перенос аминокислот к месту синтеза белка;
2) передача информации о структуре белка рибосомам;
3) организация синтеза АТФ;
4) участие в синтезе рРНК.
48. Процесс транскрипции осуществляется с помощью фермента:
1) ДНК-полимеразы;
2) ДНК-лигазы;
3) топоизомеразы;
4) РНК-полимеразы.
49. Специфическая последовательность ДНК, многократно усиливающая транскрипцию генов РНК-полимеразой II, называется:
1) оператор;
2) терминатор;
3) экзон;
4) энхансер.
50. Участок, к которому присоединяется РНК-полимераза, прежде чем начать перемещаться вдоль ДНК и транскрибировать структурные гены, называется:
1) оператор;
2) промотор;
3) репрессор;
4) энхансер.
51. Альтернативный сплайсинг, это:
1) перенос аминокислот к месту синтеза белка;
2) синтез РНК-полимеразы;
3) перенос информации с РНК на белок;
4) возможность считывания с одного гена более одного типа мРНК.
52. Способность регуляторных белков связываться с оператором зависит от взаимодействующих с этими белками низкомолекулярных соединений, которые называются:
1) терминаторами;
2) эффекторами;
3) энхансерами;
4) промоторами.
53. Автономные участки, в которых происходит репликация ДНК, называются:
1) оперон;
2) интрон;
3) репликон;
4) ген.
54. Регуляторные белки, которые, связываясь с оператором, блокируют синтез белка, называются:
1) энхансеры;
2) белки-репрессоры;
3) белки-активаторы;
4) гистоновые белки.
55. Совокупность процессов декодирования генетической информации называется:
1) экспрессия генов;
2) конъюгация;
3) репарация;
4) трансдукция.

56. ТАТА – последовательностями или последовательностями Прибнова называют нуклеотидные последовательности, входящие в состав:
- 1) операторов;
 - 2) терминаторов;
 - 3) промоторов;**
 - 4) энхансеров.
57. Процесс транскрипции осуществляется в:
- 1) ядре;**
 - 2) митохондриях;
 - 3) цитоплазме;
 - 4) лизосомах.
58. В состав хроматина входят:
- 1) РНК и белок;
 - 2) ДНК, РНК и белок;**
 - 3) липид и углевод
 - 4) липид и белок.
59. Основное отличие индуцибельной репрессии от конститутивной заключается в том, что:
- 1) индукция фермента происходит только в присутствии надлежащего индуктора;**
 - 2) индукция фермента происходит только в отсутствии надлежащего индуктора;
 - 3) индукция фермента происходит только при наличии мутаций в гене – регуляторе;
 - 4) индукция фермента происходит только в присутствии белка-репрессора.
60. Процесс, при котором индуктор связывается с определенным участком белка, изменяя его конформацию и влияя на его активность, получил название:
- 1) позитивная регуляция;
 - 2) аллостерический контроль;**
 - 3) негативная регуляция;
 - 4) конститутивная экспрессия.
- Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Изменчивость»**
1. Тератология – это раздел патологии, изучающий:
- 1) дефекты, сформировавшиеся в результате заболеваний, перенесенных в детском возрасте
 - 2) методы выявления генетических заболеваний
 - 3) врожденные пороки развития**
 - 4) заболевания новорожденных
2. Полное врожденное отсутствие органа с наличием его сосудистой ножки называется
- 1) гипоплазия
 - 2) аплазия**
 - 3) агенезия
 - 4) артезия
3. Эктопия – это
- 1) отсутствие органа
 - 2) недоразвитие органа
 - 3) смещение органа**
 - 4) увеличение органа
4. «Фетопатия» - это обозначение врожденного порока в соответствии с
- 1) природой тератогенного фактора
 - 2) периодом онтогенеза, когда произошло воздействие тератогенного фактора воздействия**
 - 3) системой организма, в которой произошло нарушение
 - 4) степенью тяжести
5. К эндогенным тератогенным факторам относится
- 1) ионизирующее излучение
 - 2) возраст родителей**
 - 3) промышленные яды
 - 4) внутриутробные инфекции
6. К экзогенным тератогенным факторам относится
- 1) спонтанные мутации
 - 2) возраст родителей
 - 3) эндокринные заболевания матери

4) внутриутробные инфекции

7. К клиническим методам исследования в тератологии относится

- 1) **анамнез**
- 2) анализ родословной
- 3) анализ кариотипа
- 4) биохимический анализ крови

8. К методам пренатальной диагностики относится

- 1) **хорионбиопсия**
- 2) анализ родословной
- 3) анализ кариотипа родителей
- 4) анализ ДНК матери

9. Тетрада Фалло – это порок развития

- 1) центральной нервной системы
- 2) **сердечно-сосудистой системы**
- 3) пищеварительной системы
- 4) дыхательной системы

10. Фокомелия – это порок развития

- 1) центральной нервной системы
- 2) сердечно-сосудистой системы
- 3) пищеварительной системы
- 4) **опорно-двигательной системы**

11. Какой тип генетических нарушений вызывается кластогенами:

- 1) **Разрывы ДНК**
- 2) Анеуплоидия
- 3) Полиплоидия
- 4) Эндоредупликация

12. Какой тип генетических нарушений вызывается анеугенами:

- 1) Разрывы ДНК
- 2) **Анеуплоидия**
- 3) Полиплоидия
- 4) Эндоредупликация

13. На каких стадиях клеточного цикла должен возникнуть двунитевой разрыв ДНК (или несколько), чтобы сформировались aberrации хроматидного типа:

- 1) **Все стадии, кроме G1**
- 2) Все стадии, кроме G2
- 3) S
- 4) M

14. Какие типы хромосомных aberrаций могут использоваться для биологической дозиметрии:

- 1) Парные фрагменты
- 2) **Дицентрические хромосомы, транслокации**
- 3) Хроматидные разрывы

15. Какие типы репарации ДНК направлены на восстановление двунитевых разрывов ДНК:

- a. Эксцизионная репарация оснований и нуклеотидов
- b. **Гомологическая рекомбинация и нехомологическое соединение концов**
- c. Мismatch-репарация

16. Какие типы репарации ДНК направлены на восстановление окислительных повреждений отдельных нуклеотидов:

- a. **Эксцизионная репарация оснований и нуклеотидов**
- b. Гомологичная рекомбинация
- c. Нехомологичное соединение концов

17. Какой тип репарации ДНК может работать только в S и G2-фазах клеточного цикла:

- a. Эксцизионная репарация оснований
- b. Эксцизионная репарация нуклеотидов
- c. **Гомологичная рекомбинация**
- d. Нехомологичное соединение концов

18. В какой стадии клеточного цикла клетки являются наиболее радиочувствительными:

- a. G1
 - b. G2
 - c. S
 - d. **M**
19. В какой стадии клеточного цикла клетки являются наименее радиочувствительными:
- a. **G1**
 - b. G2
 - c. S
 - d. M
20. Гипоксия в клетках, подвергающихся воздействию редкоионизирующего излучения, приводит к:
- a. **Снижению повреждающего эффекта радиации**
 - b. Повышению повреждающего эффекта радиации
 - c. Не оказывает модифицирующего действия

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Хромосомные болезни»

1. Хромосомные болезни обусловлены:
 - 5) **потерей части хромосомного материала**
 - 6) **увеличением хромосомного материала**
 - 7) потерей двух и более генов
 - 8) мутацией одного гена
2. К группе количественных нарушений хромосомного набора относятся:
 - 1) **полиплоидия**
 - 2) делеция
 - 3) дупликация
3. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:
 - 1) детей с множественными врожденными пороками развития
 - 2) спонтанные аборт в I триместре беременности
 - 3) детей с хромосомными синдромами
 - 4) мертворождения и раннюю детскую смертность
 - 5) **все верно**
4. Болезнями, обусловленными нарушениями хромосомного набора являются:
 - 1) муковисцидоз
 - 2) **синдром Дауна**
 - 3) фенилкетонурия
5. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерны:
 - 1) высокий рост
 - 2) **крыловидные складки кожи на шее**
 - 3) гирсутизм
6. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:
 - 1) только клиническими симптомами
 - 2) **на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях**
 - 3) только на определенных этапах обмена веществ
 - 4) только на клеточном уровне
7. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:
 - 1) **обоим супругам**
 - 2) одной женщине
 - 3) родителям женщины
8. К хромосомным мутациям не относятся:
 - 1) делеции
 - 2) транслокации
 - 3) **триплоидии**
 - 4) изохромосомы
9. Цитогенетический метод является решающим для диагностики
 - 1) моногенной патологии
 - 2) синдрома с множественными врожденными пороками развития

- 3) **хромосомной патологии**
- 4) мультифакториальных болезней
10. Симптоматический комплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию, поликистоз почек, характерен для синдрома
- 1) Эдвардса
 - 2) **Патау**
 - 3) Вольфа-Хиршхорна
 - 4) Прадера-Вилли
11. Хромосомные болезни обусловлены (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) **потерей части хромосомного материала**
 - 2) **увеличением хромосомного материала**
 - 3) потерей двух и более генов
 - 4) мутацией одного гена
12. К группе количественных нарушений хромосомного набора относятся:
- 1) **полиплоидия**
 - 2) делеция
 - 3) дупликация
13. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:
- 1) детей с множественными врожденными пороками развития
 - 2) спонтанные аборт в I триместре беременности
 - 3) детей с хромосомными синдромами
 - 4) мертворождения и раннюю детскую смертность
 - 5) **все верно**
14. Болезнями, обусловленными нарушениями хромосомного набора являются:
- 1) муковисцидоз
 - 2) **синдром Дауна**
 - 3) фенилкетонурия
15. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерны:
- 1) высокий рост
 - 2) **крыловидные складки кожи на шее**
 - 3) гирсутизм
16. Маркерная хромосома – это
- 1) **добавочная хромосома неизвестного происхождения в кариотипе**
 - 2) делецированная хромосома
 - 3) хромосома, образованная в результате транслокации
17. Моносомия – это
- 1) потеря короткого плеча хромосомы
 - 2) потеря длинного плеча хромосомы
 - 3) **потеря одной хромосомы в кариотипе**
18. К хромосомным мутациям не относятся
- 1) делеции
 - 2) транслокации
 - 3) **триплоидии**
 - 4) изохромосомы
19. Цитогенетический метод является решающим для диагностики
- 1) моногенной патологии
 - 2) синдрома с множественными врожденными пороками развития
 - 3) **хромосомной патологии**
 - 4) мультифакториальных болезней
20. Робертсоновская транслокация – это структурная перестройка хромосом,
- 1) **с вовлечением акроцентрических хромосом**
 - 2) включающая обмен последовательностями хромосомной ДНК между двумя негомолотичными хромосомами
 - 3) образованная в результате делеции
21. Филадельфийская хромосома – это хромосома,
- 1) **образованная в результате реципрокной транслокации хромосом 9 и 22, наблюдаемой при хроническом миелоидном лейкозе**

- 2) образованная в результате делеции 9 хромосомы
 - 3) образованная в результате реципрокной транслокации 9 и 21 хромосом
22. Эухроматин – это
- 1) транскрипционно неактивные участки хромосом
 - 2) **транскрипционно активные участки хромосом**
 - 3) одно из азотистых оснований ДНК
23. К делеционным синдромам относят синдром
- 1) Видемана-Беквита
 - 2) Блума
 - 3) **Вольфа-Хиршхорна**
24. К болезням с микроаномалиями хромосом относят синдром
- 1) Альфи
 - 2) **Лангера-Гидиона**
 - 3) Мартина-Белл
25. Генетически сбалансированными хромосомными абберациями являются
- 1) транслокации, инверсии, делеции
 - 2) кольцевые хромосомы, инверсии, инсерции
 - 3) **транслокации, инсерции, инверсии**
26. Только на доимплантационных стадиях развития встречаются такие хромосомные аномалии как
- 1) **моносомии аутосом**
 - 2) триплоидии
 - 3) моносомия по половым хромосомам
27. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни связаны с
- 1) **недостатком генетического материала**
 - 2) избытком генетического материала
 - 3) нет связи ни с недостатком, ни с избытком
28. Частичные трисомии – это
- 1) количественное изменение хромосом
 - 2) **структурное изменение хромосом**
 - 3) количественное изменение нескольких пар хромосом
29. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию, поликистоз почек, характерен для синдрома
- 1) Эдвардса
 - 2) **Патау**
 - 3) Вольфа-Хиршхорна
 - 4) Прадера-Вилли
30. К болезням с микроаномалиями хромосом относят синдром
- 1) Альфи
 - 2) **Лангера-Гидиона**
 - 3) Мартина-Белл
31. Цитогенетический метод является решающим для диагностики
- 1) моногенной патологии
 - 2) синдрома с множественными врожденными пороками развития
 - 3) **хромосомной патологии**
 - 4) мультифакториальных болезней
32. К современным цитогенетическим методам диагностики относятся
- 1) исследования полового хроматина
 - 2) прометафазный анализ
 - 3) **молекулярно-цитогенетический метод**
 - 4) метод рутинной окраски
33. Частичные трисомии – это
- 1) количественное изменение хромосом
 - 2) **структурное изменение хромосом**
 - 3) количественное изменение нескольких пар хромосом
34. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные

- 1) **недостатком генетического материала**
 - 2) избытком генетического материала
35. Для хромосомных синдромов, обусловленных мутациями половых хромосом, характерны следующие признаки:
- 1) **изменение темпов роста и физического развития, гипогонадизм, гипогенитализм, первичная аменорея и первичное бесплодие**
 - 2) пре- и постнатальная задержка физического развития, умственная отсталость, комплекс врожденных пороков развития и микроаномалий
36. К болезням геномного импринтинга относят синдром
- 1) **Прадера-Вилли**
 - 2) Блюма
 - 3) Вернера
 - 4) Вильсона-Коновалова
37. К болезням хромосомной нестабильности относят синдром
- 1) Эдвардса
 - 2) Энгельмана
 - 3) **Вернера**
38. К болезням с микроаномалиями хромосом относят синдром
- 1) Патау
 - 2) **Корнелии де Ланге**
 - 3) **Мартина-Белл**
39. Носители робертсоновских транслокаций
- 1) **фенотипически нормальны**
 - 2) имеют пороки развития внутренних органов
 - 3) имеют умственную отсталость
40. Что такое импринтинг?
- 1) Биаллельная экспрессия генов;
 - 2) Отсутствие экспрессии гена;
 - 3) **Феномен моноаллельной экспрессии генов в зависимости от родительского их наследования.**
41. С каким синдромом связана дупликация участка 11p15.5 отцовского происхождения?
- 1) **Синдром Видеманна-Беквита;**
 - 2) Синдром Рассела-Сильвера;
 - 3) Транзиторный неонатальный сахарный диабет;
 - 4) Синдром Энгельмана.
42. Особенности расположения в геноме импринтированных генов?
- 1) По всему геному;
 - 2) На одной хромосоме;
 - 3) **Кластерами;**
 - 4) Только на акроцентрических хромосомах.
43. Какая патология описывает нарушения геномного импринтинга на уровне целого генома?
- 1) Полный пузырный занос;
 - 2) Замершая беременность;
 - 3) Частичный пузырный занос;
 - 4) **Биродительский полный пузырный занос.**
44. Какой синдром, из перечисленных ниже, относится к болезням геномного импринтинга?
- 1) Синдром Патау;
 - 2) Синдром Леша-Найхана;
 - 3) **Синдром Рассела-Сильвера;**
 - 4) Муковисцидоз.
45. Какое биологическое значение геномного импринтинга в эволюции?
- 1) Импринтированные гены ответственны только за эмбриональное развитие;
 - 2) Импринтированные гены связаны только с развитием мозга;
 - 3) **Импринтированные гены отвечают за эмбриональное развитие и развитие мозга;**
46. Какой механизм подавления экспрессии генов лежит в основе импринтинга?
- 1) **Метилирование ДНК;**
 - 2) Динамические мутации;
 - 3) Полиплоидия;
47. Где происходит стирание геномного импринтинга?

- 1) **В примордиальных половых клетках;**
 - 2) В зрелых половых клетках;
 - 3) В эмбрионе на уровне 5 сомитов;
48. К какому виду явлений относится геномный импринтинг?
- 1) Мутационное;
 - 2) Модификационное;
 - 3) **Эпигенетическое;**
 - 4) Комбинативное.
49. Какая патология обусловлена глобальным нарушением установления импринтинга в ооцитах у матери?
- 1) Спонтанный выкидыш;
 - 2) Замершая беременность;
 - 3) Пузырный занос;
 - 4) **Биродительский полный пузырный занос.**
50. Какой синдром связан с нарушением импринтинга в хромосоме 15?
- 1) Синдром Видеманна-Беквита;
 - 2) Синдром Рассела-Сильвера;
 - 3) **Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана**
51. Как называется наследование потомком только двух геномов материнского происхождения?
- 1) Диандрия;
 - 2) **Дигиния**
52. К чему приведёт наследование потомком только двух отцовских геномов?
- 1) **Полный пузырный занос;**
 - 2) Частичный пузырный занос.
53. Какие генетические эффекты возникают вследствие однородительской дисомии?
- 1) **Изменение характера экспрессии импринтированных генов и манифестация рецессивных мутаций;**
 - 2) Проявление доминантных мутаций;
 - 3) Подавление экспрессии генов.
54. Кто ввёл термин «Однородительская дисомия»?
- 1) **Э. Ангель;**
 - 2) Д. Спенс;
 - 3) А. Диплас;
 - 4) Б. Хорштемке.
55. Какая наследственная патология связана с нарушением импринтинга в регионе 11p15.5?
- 1) **Синдромы Видеманна-Беквита и Рассела-Сильвера;**
 - 2) Транзиторный неонатальный сахарный диабет;
 - 3) Синдром Ангельмана.
 - 4) Синдром Прадера-Вилли
56. Какой синдром сопровождается гипометилированием локусов *ZAC/PLAGL1*, *HYMAI*?
- 1) Синдром Видеманна-Беквита;
 - 2) Синдром Рассела-Сильвера;
 - 3) **Транзиторный неонатальный сахарный диабет;**
 - 4) Синдром Ангельмана
57. Какая наследственная патология связана с однородительской дисомией хромосомы 15 материнского происхождения?
- 1) Синдром Видеманна-Беквита;
 - 2) Синдром Рассела-Сильвера;
 - 3) Транзиторный неонатальный сахарный диабет;
 - 4) Синдром Ангельмана;
 - 5) **Синдром Прадера-Вилли**
58. Какой синдром является следствием однородительской дисомии хромосомы 7 материнского происхождения?
- 1) Синдром Видеманна-Беквита;
 - 2) **Синдром Рассела-Сильвера;**
 - 3) Транзиторный неонатальный сахарный диабет;
 - 4) Синдром Ангельмана
59. Причиной формирования какого синдрома является гипометилирование центра импринтинга *IGF2/H19* на отцовской хромосоме 11?

- 1) Синдром Видеманна-Беквита;
 - 2) **Синдром Рассела-Сильвера;**
 - 3) Транзиторный неонатальный сахарный диабет;
 - 4) Синдром Энгельмана
60. К болезням хромосомной нестабильности относят синдром
- 1) Вильямса
 - 2) **Вернера**
 - 3) Вильсона
61. К болезням геномного импринтинга относят
- 1) **болезнь Прадера-Вилли**
 - 2) болезнь Вильсона-Коновалова
 - 3) Лангера-Гидиона
62. Парацентрическая инверсия – это поворот сегмента на 180°
- 1) с участием центромеры
 - 2) **без участия центромеры**
 - 3) теломерного участка хромосомы
63. Цитогенетический метод является решающим для диагностики
- 1) моногенной патологии
 - 2) синдрома с множественными врожденными пороками развития
 - 3) **хромосомной патологии**
 - 4) мультифакториальных болезней
64. К современным цитогенетическим методам диагностики относятся
- 1) исследования полового хроматина
 - 2) прометафазный анализ
 - 3) **молекулярно-цитогенетический метод**
 - 4) метод рутинной окраски
65. Частичные трисомии – это
- 1) количественное изменение хромосом
 - 2) **структурное изменение хромосом**
 - 3) количественное изменение нескольких пар хромосом
66. Симптоматический комплекс, включающий долихоцефалию, флексорное положение кисти, стопу-качалку, деформированные ушные раковины, короткий первый палец стопы, характерен для синдрома
- 1) **Эдвардса**
 - 2) Патау
 - 3) Вильямса
 - 4) Дауна
67. Полуспецифическими эффектами хромосомных болезней являются эффекты, обусловленные
- 1) изменением числа структурных генов, кодирующих синтез белка
 - 2) **изменением числа генов, и в норме представленных в виде многочисленных копий**
 - 3) изменением содержания гетерохроматина в клетке
68. Клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней – это:
- 1) клетки костного мозга
 - 2) **клетки крови**
 - 3) клетки кожи, волос и слизистых
 - 4) половые клетки
 - 5) клетки костного мозга
69. Квадрирадиалы являются маркерами
- 1) радиационного воздействия на организм человека
 - 2) **химического воздействия на организм человека**
 - 3) комплексного мутагенного воздействия

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Моногенные болезни»

1. Массовый биохимический скрининг предполагает:
 - 1) обследование детей из учреждений для слабобудущих;
 - 2) исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов;

- 3) **обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии;**
 - 4) обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегией.
2. Показания для проведения биохимического исследования:
- 1) повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
 - 2) **отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов;**
 - 3) множественные врожденные пороки развития;
 - 4) повторные спонтанные аборт.
3. При каких состояниях показана биохимическая диагностика (исключить один неправильный ответ):
- 1) сочетание задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи;
 - 2) **гипогенитализм, гипогонадизм, бесплодие;**
 - 3) прогрессирующее утрачивание приобретенных навыков.
4. Биохимическое генетическое исследование назначается в случае:
- 1) **сочетания повышенной фоточувствительности кожи, снижение зрения;**
 - 2) умственной отсталости, врожденных пороков развития скелетной системы и внутренних органов;
 - 3) высокого роста, гипогонадизма, гипогенитализма, первичного бесплодия;
 - 4) нейрофибром, пятен «кофе с молоком», судорог.
5. Какой метод является наиболее точным при диагностике наследственных болезней обмена:
- 1) клинический;
 - 2) цитогенетический;
 - 3) дерматоглифический;
 - 4) **биохимический**
6. Какие заболевания подлежат массовому биохимическому скринингу (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) нейрофиброматоз;
 - 2) гемохроматоз;
 - 3) Вильсона-Коновалова;
 - 4) **мукополисахаридоз, тип I;**
 - 5) **фенилкетонурия;**
 - 6) **адреногенитальный синдром.**
7. Показания для проведения специальных биохимических исследований (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физического развития;
 - 2) **рвота, дегидратация, нарушение дыхания, асцит у ребенка первого года жизни при исключении пороков развития ЖКТ;**
 - 3) **прогрессирующая умственная отсталость и неврологическая симптоматика после периода нормального развития различной длительности.**
8. Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:
- 1) низкая частота заболевания в популяции;
 - 2) отсутствие методов патогенетического лечения;
 - 3) **наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта;**
 - 4) выраженный клинический полиморфизм заболевания.
9. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) **фенилкетонурия;**
 - 2) синдром Мартина-Белл;
 - 3) муковисцидоз;
 - 4) **галактоземия;**
 - 5) мукополисахаридоз
10. Какие критерии лежат в основе деления пероксисомных болезней:
- 1) Биохимический и патоморфологический
 - 2) **Морфологический и биохимический**
 - 3) Биофизиологический и морфологический
11. Пероксисомное окисление жирных кислот не осуществляется в:
- 1) Печени
 - 2) Почках
 - 3) Легких
 - 4) **Головном мозге**

12. При классической X-сцепленной адренолейкодистрофии раннее развитие больных мальчиков протекает нормально и первые симптомы обнаруживаются в возрасте:
- 1) **5-12 лет**
 - 2) До 1 года
 - 3) 15-17 лет
 - 4) 3-5 лет
13. Клиническая картина синдрома Целльвегера характеризуется:
- 1) Фиброзом печени и легких, мышечной гипотонией, кардиомиопатией
 - 2) Мышечной гипотонией, почечным кистозом, гиперрефлексией
 - 3) Кардиомиопатией, ВПР, фиброзом печени
 - 4) **Мышечной гипотонией, кардиомиопатией, фиброзом печени.**
14. Ризомелическая точечная хондродисплазия не характеризуется:
- 1) Симметричным укорочением проксимальных отделов плечевых и бедренных костей
 - 2) Черепно-лицевыми аномалиями
 - 3) Умственной отсталостью
 - 4) **Дисплазией тазобедренного сустава**
15. При инфантильной форме болезни Рефсума, в отличие от взрослой формы, преобладают:
- 1) **Признаки черепно-лицевой дизморфии**
 - 2) Поражения периферической нервной системы
 - 3) Заболевания сердечно-сосудистой системы
 - 4) Поражения органа зрения
16. Гиперпипеколовая ацидемия не характеризуется:
- 1) Гепатомегалией
 - 2) **Поликистозом почек**
 - 3) Мышечной гипотонией
 - 4) Прогрессирующей неврологической симптоматикой
17. Для амавроза Лебера наиболее характерно сочетание следующих симптомов:
- 1) Задержка психомоторного развития и фиброз печени
 - 2) Ранняя атрофия зрительных нервов и поликистоз почек
 - 3) **Гепатомегалия и ранняя атрофия зрительных нервов**
18. Тип наследования при первичная гипероксалурия, тип 1:
- 1) **Аутосомно-рецессивный**
 - 2) Аутосомно-доминантный
 - 3) X-сцепленный рецессивный
 - 4) Митохондриальный
19. Основным отличием синдрома псевдо-Целльвегера от цереброгепаторенального синдрома является:
- 1) Наличие патологии органов зрения
 - 2) Задержка психомоторного развития
 - 3) **Отсутствие патологии органов зрения**
 - 4) Черепно-лицевые аномалии.
20. В основе болезни Хартнупа лежит:
- 1) нарушение реабсорбции триптофана в почечных канальцах
 - 2) нарушение реабсорбции триптофана в кишечнике
 - 3) **нарушение реабсорбции триптофана в почечных канальцах и нарушение его всасывания в кишечнике**
21. Для болезни Хартнупа характерна:
- 1) **фотосенсибилизация кожи**
 - 2) экзема
 - 3) пигментная крапивница
 - 4) экстрапирамидные расстройства
 - 5) бульбарные расстройства
22. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:
- 1) нагрузкой глиадином
 - 2) исследованием креатинина в моче
 - 3) тонкослойной хроматографией белков плазмы крови
 - 4) **определением электролитов в поте**
 - 5) определением уровня липопротеинов в плазме крови

22. Для диагностики муковисцидоза используются тесты:
- 1) определения альбумина в меконии
 - 2) **потовый**
 - 3) определение натрия в ногтях
 - 4) УЗИ органов брюшной полости
 - 5) рентгенография желудочно-кишечного тракта с барием
23. При болезни де Тони-Дебре-Фанкони имеется:
- 1) **снижение реабсорбции аминокислот, глюкозы, фосфатов из проксимальных канальцев**
 - 2) нарушенное кишечное всасывание
 - 3) повышенная чувствительность эпителия почечных канальцев к паратгормону
 - 4) незрелость ферментов печени
24. Второе название псевдогипоальдостеронизма:
- 1) почечный несахарный диабет
 - 2) **почечный солевой диабет**
 - 3) фосфат – диабет
25. Альфа-талассемия развивается вследствие дефицита синтеза:
- 1) **альфа-глобина**
 - 2) Бета- глобина
 - 3) гема
 - 4) протромбина
26. Для гемофилии характерно (несколько вариантов правильных ответов):
- 1) **Удлинение времени кровотечения**
 - 2) **Нормальное время кровотечения**
 - 3) **Удлинение времени свертывания крови**
 - 4) Нормальное время свертывания крови
 - 5) Нормальное количество тромбоцитов
27. Для гемофилии не характерны следующие признаки:
- 1) Образование гематом при внутримышечном введении лекарственных средств
 - 2) «Поздние» кровотечения через 2-3 ч после их остановки
 - 3) Нормальное количество тромбоцитов
 - 4) **Увеличение печени и селезенки**
28. Гемофилия синдром С (синдром Розенталя) наследуется:
- 1) **Аутосомно-рецессивно**
 - 2) Аутосомно-доминантно
 - 3) Х-сцепленно
 - 4) У-сцепленно
 - 5) Цитоплазматически
29. При наследственном сфероцитозе дефект структурного белка приводит:
- 1) **Накоплению Na в клетке**
 - 2) Выходу Na из клетки
30. В основе наследственного пиропойкилоцитоза лежит сочетание количественного и качественного дефекта:
- 1) **спектрина**
 - 2) миозина
 - 3) нейрофибромина
 - 4) церулоплазмينا
31. Развитие острого гемолитического криза у некоторых лиц с дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы в ответ на употребление в пищу конских бобов или попадание в легких пыльцы этого растения называется:
- 1) **Фавизм**
 - 2) Абсанс
 - 3) Лаваж
 - 4) Фарад
32. Типичные клиничко-гематологические черты большой формы бета-талассемии проявляются:
- 1) **к 6 месяцу жизни**
 - 2) внутриутробно
 - 3) к 20 лет
 - 4) к первым дням жизни
33. Пируваткиназа является одним из основных ферментов:

- 1) гликолитического пути
 - 2) **пентозофосфатного гликолиза**
34. Апластический криз при серповидно-клеточной анемии, наиболее часто вызывается:
- 1) **парвовирусной инфекцией**
 - 2) синегнойной палочкой
 - 3) герпесвирусной инфекцией
 - 4) стрептококковой инфекцией
35. К первичным иммунодефицитам не относится:
- 1) **ВИЧ-инфекция**
 - 2) синдром Ди-Джорджи
 - 3) агаммаглобулинемия Брутона
 - 4) атаксия-телеангиоэктазия
36. Первичные иммунодефициты возникают по причине нарушений системы иммунитета:
- 1) **врожденного характера**
 - 2) приобретенного характера
 - 3) все перечисленное верно
 - 4) все ответы неправильные
37. Первичные иммунодефициты заключаются в поражении:
- 1) Т-клеточного звена системы иммунитета
 - 2) гуморального иммунного ответа
 - 3) фагоцитоза
 - 4) системы комплемента
 - 5) комбинированных нарушениях системы иммунитета
 - 6) **все перечисленное верно**
 - 7) все перечисленное неверно
38. Первичные иммунодефициты диагностируются методами выявления:
- 1) генетических дефектов;
 - 2) молекулярных дефектов клеточных рецепторов;
 - 3) молекулярных дефектов иммуноглобулинов;
 - 4) дефектов цитокинов;
 - 5) структурных аномалий органов системы иммунитета;
 - 6) клинических проявлений;
 - 7) **все перечисленное верно**
39. Наследственный дефицит IgA является самым распространенным первичным иммунодефицитом:
- 1) **Да**
 - 2) Нет
40. У больных общей вариабельно иммунной недостаточностью резко снижены следующие показатели (несколько вариантов ответа):
- 1) **Ig A**
 - 2) **Ig M**
 - 3) **Ig G**
 - 4) CD3 лимфоциты
 - 5) тромбоциты
 - 6) IgE
41. При наследственном ангионевротическом отеке имеется дефицит:
- 1) C3 компонента комплемента
 - 2) **C1 ингибитора**
 - 3) C9 компонента комплемента
 - 4) Ничего из перечисленного
42. Ангионевротический отек наследуется:
- 1) **Аутосомно-доминантно**
 - 2) Аутосомно-рецессивно
 - 3) Х-сцепленно рецессивно
 - 4) Цитоплазматически
43. Молекулярные дефекты при хронической гранулематозной болезни вызывают дисфункцию фермента:
- 1) **НАДФ-оксидазы**
 - 2) Цитратсинтазы
 - 3) Сукцинатдегидрогеназы

- 4) Фумаразы
44. Характерной лабораторной находкой при синдроме атаксии-телеангиэктазии является:
- 1) **Повышение альфафетопротеина**
 - 2) Снижение гаптоглобина
 - 3) Появление шистоцитов
 - 4) Появление фетального гемоглобина
45. Характерными признаками незавершенного костеобразования являются:
- 1) Атрофия мышц
 - 2) Повышение тонуса сосудов мышц
 - 3) **Повышенная хрупкость костей**
 - 4) **Голубые склеры**
 - 5) **Ломкие ногти и волосы**
 - 6) **«Янтарные зубы»**
 - 7) Слабость капсулярно-связочного аппарата
 - 8) Снижение кальция и фосфора в крови.
46. Особенности детей в развитии при незавершенном остеогенезе
- 1) Физическое и психическое развитие соответствует возрасту
 - 2) **Отстает в физическом развитии, психическое - соответствует возрасту;**
 - 3) Отстает в физическом и психическом развитии
 - 4) Физическое развитие - по возрасту, психическое развитие отстает.
47. Типичными проявлениями синдрома Марфана являются
- 1) **гипермобильность суставов и арахнодактилия**
 - 2) внутриутробные переломы
 - 3) ревматоидный артрит
 - 4) «янтарные» зубы
 - 5) чрезмерно растяжимая кожа.
 - 6) гиперпродукции минералокортикоидов
48. Молекула коллагена состоит из спирализованных полипептидных цепей:
- 1) одной
 - 2) **двух**
 - 3) трех
 - 4) четырех.
49. К дифференцированным дисплазиям соединительной ткани относятся:
- 1) синдрома Эдвардса
 - 2) **синдрома Элерса-Данлоса**
 - 3) синдрома Хартнапа
 - 4) синдром Патау
 - 5) муковисцидоз.
50. Причиной смерти при синдроме Марфана является:
- 1) острая почечная недостаточность
 - 2) **аневризма аорты**
 - 3) хроническая печеночная недостаточность
 - 4) тампонада сердца.
51. Наиболее характерными диагностическими признаками синдрома Элерса-Данло являются:
- 1) **изменения кожи: гиперэластичность, повышенная ранимость, стрии;**
 - 2) синдром гиперреактивности с дефицитом внимания;
 - 3) синдром портальной гипертензии;
 - 4) поражение эндокринной системы
52. Геморрагический синдром при дисплазии соединительной ткани проявляется:
- 1) **носовыми кровотечениями**
 - 2) ангиоматозным типом кровоточивости
 - 3) ДВС синдромом
 - 4) гематомным типом кровоточивости
53. Какой из указанных ниже синдромов с поражением опорно-двигательного аппарата часто сопровождается снижением слуха?
- 1) синдром Марфана;
 - 2) синдром Эдлерса-Данлоса;
 - 3) **незавершенный остеогенез.**

54. Для дисахаридазной недостаточности характерна непереносимость:
- 1) каротина
 - 2) **лактозы**
 - 3) глютен злаков
 - 4) цветочной пыльцы
 - 5) белков коровьего молока
55. У мальчика 1,5 лет, после перенесенной ОКИ появились: жидкий, кислый, пенистый стул, метеоризм, колики в животе. Какой из перечисленных предварительных диагнозов является наиболее вероятным?
- 1) целиакия
 - 2) муковисцидоз
 - 3) острая кишечная инфекция
 - 4) экссудативная энтеропатия
 - 5) **вторичная лактазная недостаточность**
56. Дисахаридазная недостаточность НЕ развивается при дефиците фермента:
- 1) **энтерокиназы**
 - 2) лактазы
 - 3) инвертазы
 - 4) мальтазы
 - 5) трегалазы
57. Дисахаридазная недостаточность чаще всего проявляется:
- 1) **в первые месяцы жизни**
 - 2) в первые годы жизни
 - 3) в школьном возрасте
 - 4) в подростковом периоде
 - 5) старше 15 лет
58. При непереносимости лактозы новорожденному, находящемуся на искусственном вскармливании, оптимальным является назначение следующих смесей
- 1) низколактозных
 - 2) с низкой степенью гидролиза белка
 - 3) с высокой степенью гидролиза белка
 - 4) **смесей на основе белков сои**
59. Укажите характер стула при дисахаридазной недостаточности
- 1) гомогенный, желтый, со слизью
 - 2) жидкий, жирный, зловонный
 - 3) **водянистый, кислый, трескучий**
 - 4) обильный, замазкообразный, ахоличный
60. У ребенка 8 лет регулярно возникают диспепсические явления и диарея после употребления сырого коровьего молока. Какой диагноз наиболее вероятен:
- 1) псевдоаллергия;
 - 2) пищевая аллергия к коровьему молоку;
 - 3) **непереносимость лактозы;**
 - 4) хронический гастрит с пониженной секреторной функцией желудка
61. При наличии у ребенка первичной или вторичной лактазной недостаточности целесообразно использовать:
- 1) смеси на основе гидролизатов белка коровьего молока
 - 2) **низколактозные или безлактозные смеси**
 - 3) кисломолочные смеси
 - 4) смеси на основе козьего молока
 - 5) все перечисленное
62. При непереносимости сахарозы необходимо исключить блюда, содержащие
- 1) **овощи и фрукты**
 - 2) манную крупу, молоко
 - 3) растительное масло
 - 4) мясо
63. Для клинической картины непереносимости сахарозы характерно:
- 1) **Начало заболевания при переводе на искусственное вскармливание**
 - 2) Упорный понос, рвота
 - 3) Гипотрофия
 - 4) Начало заболевания с периода новорожденности.

64. Злокачественная трансформация клеток связана:

- 1) со специфической вирусной инфекцией
- 2) со старением клеток
- 3) с изменением характера репликации отдельных хромосом
- 4) с действием ионизирующей радиации
- 5) с экспрессией различных онкогенов**

65. Онкогены это:

- 1) гены исключительно вирусного происхождения
- 2) аналоги нормальных клеточных генов, функционирующих на определенных этапах развития организма**
- 3) фрагменты генома, специфически связанные со злокачественной трансформацией клетки

66. Механизмы участия онкогенов в процессе опухолеобразования включают все перечисленное, кроме:

- 1) активация протоонкогена
- 2) инактивация протоонкогена**
- 3) формирования химерных генов
- 4) амплификации
- 5) структурных мутаций протоонкогена

67. Гены – супрессоры злокачественности это:

- 1) специфически активированные в процессе канцерогенеза фрагменты генома
- 2) гены, прекращающие рост опухоли
- 3) гены, обнаруживаемые в клетках лишь на поздних этапах озлокачествления
- 4) инактивированные мутантные варианты нормальных генов, регулирующих скорость нормального клеточного деления.**

66. Очаги гиперпигментации в сочетании с умственной отсталостью характерны для:

- 1) фенилкетонурии
- 2) синдрома Тернера
- 3) синдрома Реклингаузена**
- 4) синдрома Ваарденбурга
- 5) синдрома Гиппеля-Линдау.

67. Акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кисти характерна для:

- 1) синдрома Карпентера
- 2) синдрома Апера**
- 3) Пфейфера
- 4) ахондроплазии; Марфана

68. У больного со сниженным слухом имеются множественные темные мелкие пигментные пятна по всей поверхности тела (лентигиноз) При каких заболеваниях такое сочетание возможно:

- 1) синдром LEOPARD**
- 2) синдром Штурге-Вебера
- 3) нейрофиброматоз

69. Для наследственной глухоты характерны следующие особенности, кроме одной:

- 1) клинический полиморфизм
- 2) генетическая гетерогенность
- 3) частые браки между больными
- 4) прогрессирующий характер процесса
- 5) крайне малая распространенность в популяции**

70. Наследственная глухота обычно проявляется как:

- 1) изолированный признак**
- 2) в сочетании с анатомическими дефектами органа слуха
- 3) в сочетании с патологией других органов

72. Макроглоссия не характерна:

- 1) муколипидоза
- 2) для гликогеноза
- 3) для гипотиреоза;
- 4) синдрома Беквита-Видемана
- 5) для аномалии Пьера Робена**

73. Поражение суставов не характерны:

- i. для синдрома Ларсена
- ii. для синдрома Пены-Шокейра

- iii. для синдрома дистрофической дисплазии
 - iv. для синдрома Фридена-Шелдона
 - v. **для синдрома Мельника-Нидлса**
74. Полидактилия не характерна:
 - 1) для синдрома Нагера
 - 2) для синдрома Элерса Ван Кревельда
 - 3) для синдрома Меккеля
 - 4) для синдрома Лангера-Гидеона**
 - 5) для синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля;
 75. Для синдрома Ларсена не характерны следующие признаки, кроме одного:
 - 1) множественные вывихи в крупных суставах
 - 2) плоское лицо
 - 3) антимоноголоидное направление глазных щелей**
 - 4) выступающий над переносицей лоб
 - 5) косоплоскость.
 76. Пренатальная диагностика с помощью молекулярных зондов возможна при:
 - 1) синдроме Аперта
 - 2) синдроме Дубовитца
 - 3) хорее Гентингтона**
 - 4) синдроме Меккеля
 77. Порок развития костей предплечья является одним из симптомов:
 - 1) глазо-зубо-костной дисплазии;
 - 2) дистрофической дисплазии
 - 3) синдрома Холт-Орама
 - 4) Синдрома Эллиса Ван Кревельда**
 - 5) синдрома Рассела-Сильвера.
 78. Двойное строение гениталий наблюдается при синдроме:
 - 1) чистой дисгенезии гонад; полной тестикулярной феминизации
 - 2) полной тестикулярной феминизации
 - 3) Тернера
 - 4) Клайнфельтера
 - 5) неполной тестикулярной феминизации**
 79. Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме:
 - 1) Клайнфельтера
 - 2) Тернера
 - 3) Лоуренса-Муна-барде – Бидля
 - 4) тестикулярной феминизации**
 - 5) Нунан
 80. При одном из перечисленных ниже заболеваний клинические проявления связаны с поражением мышечного волокна:
 - 1) прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна**
 - 2) спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана
 - 3) детский церебральный паралич
 - 4) синдром Лоу
 81. Наиболее характерным возрастом манифестации аномалий полового развития при синдроме полной тестикулярной феминизации является:
 - 1) период новорожденности
 - 2) первый год жизни
 - 3) первое десятилетие
 - 4) период полового созревания; зрелый возраст (после 30 лет)**
 82. При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна:
 - 1) в любой стадии заболевания диагностируется выраженное увеличение уровня сывороточной креатинкиназы
 - 2) уровень креатинкиназы наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
 - 3) уровень креатинкиназы наиболее высок в конечной стадии заболевания**
 - 4) уровень креатинкиназы постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии заболевания.

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Болезни с наследственным предрасположением»

1. Какие заболевания относятся к группе болезней с наследственной предрасположенностью (многофакторным болезням):
 - 1) **врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;**
 - 2) **шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз;**
 - 3) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
 - 4) **рак желудка, рак поджелудочной железы.**
2. Многофакторным болезням свойственно:
 - 1) низкая частота в популяции;
 - 2) **высокая частота в популяции.**
3. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют:
 - 1) частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей - 50%;
 - 2) **повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя;**
 - 3) **некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;**
 - г) **заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков.**
4. Во взаимодействии генов наиболее важным при мультифакториальном наследовании является:
 - 1) **аддитивность**
 - 2) доминирование
 - 3) эпистаз
5. К мультифакториальным заболеваниям относится:
 - 1) брюшной тиф
 - 2) **ишемическая болезнь сердца**
 - 3) лучевая болезнь
 - 4) СПИД
 - 5) цинга
6. Количественное соотношение генетических и средовых факторов при мультифакториальном наследовании:
 - 1) много генов и один средовой фактор
 - 2) один ген и много средовых факторов
 - 3) один ген и один средовой фактор
 - 4) **сочетание множества генетических и средовых факторов**
7. Наследственная предрасположенность при мультифакториальных болезнях более всего связана с:
 - 1) географическими различиями частоты
 - 2) изменениями частоты заболевания по годам
 - 3) сезонностью заболеваемости и рождения больных
 - 4) **семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом**
 - 5) социально-экономическими различиями частоты
8. Фактором риска при мультифакториальном наследовании, в большей степени связанным с ролью внешней среды, является:
 - 1) **географические вариации частоты у представителей одной расовой группы и национальности**
 - 2) кровное родство родителей
 - 3) различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
 - 4) различия заболеваемости по полу
 - 5) расовые и этнические различия в заболеваемости
9. При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:
 - 1) аутосомно-доминантное наследование
 - 2) аутосомно-рецессивное наследование
 - 3) доминантное наследование, сцепленное с полом
 - 4) **любой из простых типов наследования**
 - 5) рецессивное наследование сцепленное с полом
10. При мультифакториальном наследовании существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов:
 - 1) много генов и один средовой
 - 2) один ген и много средовых
 - 3) один ген и один средовой
 - 4) **сочетание множества генетических и средовых**
11. Многофакторным болезням свойственно:
 - 1) низкая частота в популяции;
 - 2) **высокая частота в популяции.**

12. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют (несколько правильно вариантов ответов):
- 1) частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей - 50%;
 - 2) **повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя;**
 - 3) **некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;**
 - 4) **заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков.**
13. Какие методы используются для доказательства многофакторной природы болезни (несколько правильно вариантов ответов):
- 1) цитогенетический;
 - 2) **популяционно-статистический;**
 - 3) **близнецовый;**
 - 4) **исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;**
 - 5) **клинико-генеалогический.**
14. Что показывает ассоциация многофакторной болезни с полиморфными системами:
- 1) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы;
 - 2) **более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых;**
 - 3) расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме.
15. На основании, каких параметров оценивают повышенный риск многофакторной болезни (несколько правильно вариантов ответов):
- 1) **наличия специфического биохимического маркера;**
 - 2) близкого родства супругов;
 - 3) **данных клинико-генеалогического анализа;**
 - 4) **вредных привычек.**
16. Какие этиологические генетические факторы действуют при многофакторной патологии:
- 1) эффект единичного гена;
 - 2) **аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез;**
 - 3) действие двух аллелей гена одного локуса;
 - 4) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы.
17. Что отражает коэффициент наследуемости:
- 1) **вклад генетических факторов в подверженность заболеванию;**
 - 2) **часть вариации количественного показателя, определяемую наследственными факторами;**
 - 3) тяжесть заболевания;
 - 4) вероятность развития заболевания у родственников пробанда.
18. При мультифакториальном наследовании наиболее важным в межгенных взаимодействиях является:
- 1) **аддитивность**
 - 2) доминирование
 - 3) эпистаз
19. Какой метод используется для расчета пенетрантности:
- 1) близнецовый
 - 2) **генеалогический**
 - 3) моделирование наследственных аномалий
 - 4) популяционно-статистический
20. Какой метод генетического анализа является наиболее эффективным при мультифакториальном наследовании:
- 1) **генетико-корреляционный анализ**
 - 2) определение частот генов и пенетрантностей генотипов
 - 3) простое определение сегрегационных частот
21. Какие заболевания относятся к группе болезней с наследственной предрасположенностью (многофакторным болезням) (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) **врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;**
 - 2) **шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз;**
 - 3) **рак желудка, рак поджелудочной железы.**
 - 4) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
22. Многофакторным болезням свойственно:
- 1) низкая частота в популяции;
 - 2) **высокая частота в популяции.**
23. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей - 50%;
 - 2) **повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя;**

- 3) некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;
4) заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков.

24. Какие методы используются для доказательства многофакторной природы болезни (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) цитогенетический;
2) популяционно-статистический;
3) близнецовый;
4) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;
5) клинико-генеалогический.

25. Что показывает ассоциация многофакторной болезни с полиморфными системами:

- 1) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы;
2) более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых;
3) расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме.

26. На основании каких параметров оценивают повышенный риск многофакторной болезни (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) наличия специфического биохимического маркера;
2) близкого родства супругов;
3) данных клинико-генеалогического анализа;
4) вредных привычек.

27. Что повышает риск многофакторной болезни (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) большое число детей в семье;
2) аналогичная болезнь у кровных родственников;
3) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
4) вредные факторы окружающей среды.

28. Какие характеристики относятся к многофакторным болезням (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) различия больных по полу и возрасту;
2) широкий спектр клинических проявлений;
3) менделирующий характер;
4) популяционные различия в частоте.

29. Какие этиологические генетические факторы действуют при многофакторной патологии:

- 1) эффект единичного гена;
2) аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез;
3) действие двух аллелей гена одного локуса;
4) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы.

30. Что отражает коэффициент наследуемости:

- 1) вклад генетических факторов в подверженность заболеванию;
2) часть вариации количественного показателя, определяемую наследственными факторами;
3) тяжесть заболевания;
4) вероятность развития заболевания у родственников пробанда.

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Профилактика наследственных болезней»:

1. Первичная профилактика – это:
d. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
e. комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития заболевания;
f. фенотипическая коррекция дефекта.

2. Признаки врожденных болезней с измененной генетической программой (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) проявляется в родословной не менее чем в 2 поколениях
2) не проявляется в родословной данного пациента
3) могут передаваться по наследству от заболевших родителей потомкам
4) есть аномалии в генетической программе пациента
5) нет аномалий в генетической программе, но механизм передачи наследственной информации нарушен
6) возникают в результате аномалий только половых хромосом
7) возникают в результате аномалий только аутосом.

3. Основными механизмами реализации информации патогенных генов у взрослого человека являются (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) прекращение синтеза структурного белка
2) прекращение синтеза фермента

- 3) прекращение синтеза информационной РНК
 - 4) синтез информационной РНК, кодирующей структуру аномального белка
 - 5) синтез патологического белка
 - 6) синтез эмбрионального белка
 - 7) транслокация гена
 - 8) инсерция гена
4. Пенетрантность патогенного гена определяет:
- 1) тяжесть клинического проявления заболевания
 - 2) **вероятность фенотипического проявления гена**
 - 3) множественность проявлений мутации одного и того же гена
5. Мутации генов способны вызвать (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) гипертонический раствор NaCl
 - 2) **ионизирующая радиация**
 - 3) **свободные радикалы**
 - 4) онкобелок
 - 5) денатурированный белок
 - 6) мочевины
 - 7) **формальдегид**
6. По наследству не передаются следующие болезни (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) **гипогенитальные**
 - 2) хромосомные
 - 3) геномные
 - 4) генные
 - 5) **сублетальные**
 - 6) **летальные**
 - 7) полудоминантные
7. О наследственном характере заболевания свидетельствует:
- 1) высокая конкордантность болезни у разнояйцевых близнецов, живущих в одинаковых условиях
 - 2) **высокая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов, живущих в разных, резко контрастирующих условиях**
 - 3) низкая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов, живущих в разных условиях
8. Верно то, что (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц
 - 2) **ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц**
 - 3) **рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений**
 - 4) рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение
 - 5) доминантная патология может миновать ряд поколений
9. По рецессивному типу, сцепленному с хромосомой X, наследуются (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) фенилпировиноградная олигофрения
 - 2) синдром Марфана
 - 3) **гемофилия А**
 - 4) **гемофилия В**
 - 5) гемофилия С
 - 6) **дальтонизм**
10. Основоположник медико-генетического консультирования в России:
- 1) Н.К. Кольцов
 - 2) А.С. Серебровский
 - 3) **С.Н. Давиденков**
 - 4) Н.В. Тимофеев-Ресовский
 - 5) Н.П. Дубинин
11. Клинико-генеалогический метод:
- 1) составляет родословную
 - 2) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
 - 3) **прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений**
12. Генеалогический метод устанавливает (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) изменение структуры хромосом
 - 2) **тип наследования болезни**
 - 3) **вероятность рождения больного ребенка**
 - 4) **генотип пробанда**

5) изменение числа хромосом

13. Для мультифакториальной патологии характерно (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **различия больных по полу и возрасту**
- 2) **широкий спектр клинических проявлений**
- 3) менделирующий характер
- 4) **популяционные различия в частоте**

14. Риск развития мультифакториальной патологии повышают (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **аналогичная болезнь у кровных родственников**
- 2) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни
- 3) **вредные факторы окружающей среды**
- 4) большое число детей в семье

15. Мультифакториально-обусловленную предрасположенность имеют (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **шизофрения**
- 2) **ишемическая болезнь сердца**
- 3) **язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки**
- 4) Галактоземия

16. В группу повышенного риска по мультифакториальной патологии относят на основании (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **генеалогических данных**
- 2) **иммунологических и биохимических показателей**
- 3) тяжести заболевания
- 4) результатов цитогенетического исследования

17. Генетическая обусловленность мультифакториальной патологией (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **болезнь передается соответственно менделевским законам наследования**
- 2) **более высокая конкордантность у монозиготных близнецов в сравнении с таковой у дизиготных близнецов (в сходных средовых условиях)**
- 3) заболеваемость у биологических родственников выше, чем у родственников, не имеющих кровного родства

18. Риск развития мультифакториальной патологии оценивают на основании (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) наличия близкого родства супругов
- 2) **данных клинико-генеалогического анализа**
- 3) **наличия вредных привычек**
- 4) **наличия специфического биохимического маркера**

19. Риска развития мультифакториальной патологии определяют (несколько правильных вариантов ответов):

- 1) **клинико-генеалогическим методом**
- 2) цитогенетическим методом
- 3) **биохимическим методом**
- 4) **нагрузочными тестами**

20. Генетический риск:

- 1) повышенная вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни
- 2) **вероятность возникновения наследственной патологии или патологии с наследственной предрасположенностью**
- 3) вероятность внутриутробной гибели плода

21. Высокий генетический риск:

- 1) **20-25%**
- 2) 5-10%
- 3) 10-20%

22. Средний генетический риск:

- 1) 75%
- 2) 50%
- 3) **6-10%**

23. Медико-генетическое консультирование показано при:

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

24. Медико-генетическое консультирование показано при:
- 1) саркоме Юинга
 - 2) анкилозе ВНЧС
 - 3) синдроме Гольденхара**
25. Медико-генетическое консультирование показано при:
- 1) вторичном деформирующем остеоартрозе ВНЧС
 - 2) папилломе кончика языка
 - 3) херувизме**
26. Медико-генетическое консультирование показано при:
- 1) хроническом рецидивирующем паренхиматозном паротите
 - 2) одонтогенной воспалительной кисте
 - 3) синдроме Пьера Робена**
27. Спорадический случай наследственного заболевания может быть следствием:
- 1) фенкопии
 - 2) новой мутации**
 - 3) сегрегирующего дефекта
28. «Пенетрантность – это:
- 1) степень выраженности признака или болезни
 - 2) вероятность существования генетически гетерогенных форм наследственного синдрома
 - 3) доля генетических носителей гена, имеющих клинические проявления**
 - 4) показатель передачи признака больной женщиной всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной только всем дочерям
29. Основная причина синдрома Дауна:
- 1) доминантное наследование;
 - 2) рецессивное наследование;
 - 3) спорадическая мутация**
30. Мутагены - это:
- 1) факторы, обеспечивающие относительную стабильность генов
 - 2) факторы, обеспечивающие резерв наследственной изменчивости
 - 3) факторы среды, вызывающие скачкообразные изменения в наследственном материале живых организмов**
31. Основная причина множественных врожденных пороков развития (МВПР):
- 1) хромосомный дисбаланс;
 - 2) влияние повышенных уровней радиации на эмбрион;
 - 3) воздействие химических тератогенов на эмбрион.**
32. Наследственно обусловленные пороки подразделяются на:
- 1) генные;
 - 2) экзогенные;
 - 3) хромосомные
 - 4) все верно**
36. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изменению органа или части органа:
- 1) выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа
 - 2) не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нарушающему функцию органа
 - 3) выходящему за пределы нормальных вариаций, и нарушающему функцию органа**
37. Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является:
- 1) обнаружение новых тератогенов;
 - 2) определение частоты врожденных пороков развития;**
 - 3) лечение выявленных больных.
38. Сбор данных для мониторинга ВПР осуществляется на основе следующих подходов:
- 1) когортный;
 - 2) по обращаемости;
 - 3) метод «случай-контроль».**
39. Мониторинг ВПР эффективен в популяции с уровнем рождаемости в год:
- 1) 1000;
 - 2) 5000;
 - 3) 10000;**
 - 4) 20000 и выше.

40. Для определения исходной частоты ВПР (базовой линии) размер исследуемой выборки новорожденных должен составлять не менее:
- 1) **10000;**
 - 2) 20000;
 - 3) 30000;
 - 4) 40000;
 - 5) 50000.
41. Флюктуация частоты ВПР означает (несколько ответов):
- 1) **появление нового тератогена;**
 - 2) обнаружение давно существующего тератогена;
 - 3) **проявление случайной флюктуации.**
42. Какие заболевания диагностируются пренатально с помощью молекулярно-генетических методов? (несколько правильных вариантов ответов)
- 1) **муковисцидоз**
 - 2) синдром Патау
 - 3) **талассемия**
43. С помощью УЗИ у плода диагностируется (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) синдром Марфана;
 - 2) синдром Шерешевского-Тернера;
 - 3) фенилкетонурия;
 - 4) **анэнцефалия;**
 - 5) **редукционные пороки конечностей.**
44. На каком сроке беременности можно проводить амниоцентез с целью диагностики наследственных патологий?
- 1) 7-8 недель;
 - 2) 11-12 недель;
 - 3) **16-18 недель;**
45. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:
- 1) **10-12 недель;**
 - 2) 7-9 недель;
 - 3) 4-6 недель.
46. С помощью биопсии хориона диагностируется:
- 1) наследственные дефициты обмена веществ;
 - 2) **генетические синдромы;**
 - 3) множественные врожденные пороки развития;
47. Какие заболевания диагностируются пренатально до 20 недель беременности:
- 1) адено-генитальный синдром;
 - 2) гемофилия;
 - 3) изолированная расщелина неба;
 - 4) синдром Эдвардса
 - 5) **все верно**
48. При каких наследственных заболеваниях используется третичная профилактика (несколько правильных вариантов ответов):
- 1) хорей Гентингтона;
 - 2) альбинизм;
 - 3) **фенилкетонурия;**
 - 4) **врожденный гипотиреоз;**
 - 5) **целиакция;**
 - 6) болезнь Дауна.
49. Показаниями для генетического консультирования являются:
- 1) **рождение ребенка с врожденными пороками развития;**
 - 2) неблагоприятное протекание болезни;
 - 3) возраст беременной более 35 лет.
50. Что служит источником ДНК для молекулярной диагностики:
- 1) **клетки эпителия со слизистой щек;**
 - 2) лейкоциты;
 - 3) эритроциты.

51. При проведении клинической ДНК-диагностики известных мутаций используются методы (несколько правильных вариантов ответов):
1) секвенирования геномной ДНК;
2) конструирования кДНК-овой библиотеки генов;
3) молекулярного анализа продуктов ПЦР;
4) клонирования рестрицированных фрагментов ДНК;
5) аллель-специфических олигонуклеотидов
52. При сольютеряющей форме врожденной дисфункции коры надпочечников реабсорбция натрия и хлора в почечных канальцах:
1) увеличивается;
2) уменьшается
53. Сольтеряющая форма врожденной дисфункции коры надпочечников обусловлена блоком фермента 21-гидролазы:
1) полным;
2) неполным
54. Для новорожденных с сольтеряющей формой врожденной дисфункции коры надпочечников характерно:
1) запоры;
2) позднее отхождение мекония;
3) жидкий стул
55. Для диагностики врожденной дисфункции коры надпочечников необходимым является определение:
1) 17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови;
2) 17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови и 17-КС в моче
3) 17-КС и 11-ОКС в моче;
4) тестостерона и кортизола в крови
56. Для сольтеряющей формы врожденной дисфункции коры надпочечников характерно:
1) гипонатриемия и гиперкалиемия;
2) гипернатриемия и гипокалиемия;
3) гипонатриемия и гиперхлоремия;
4) гиперкалиемия и гиперхлоремия;
5) гиперхлоремия и снижение щелочных резервов крови.
57. Критериями отбора наследственных болезней обмена, включаемых в программы массового просеивания являются:
1) высокая частота заболевания в популяции;
2) наличие лабораторного метода, адекватного для массового просеивания
3) высокая степень инвалидизации при отсутствии раннего выявления заболевания;
4) наличие метода лечения заболевания;
5) все верно
58. Введение массового скрининга новорожденных целесообразно для раннего выявления(несколько правильных вариантов ответов):
1) гипотериоза;
2) муковисцидоза;
3) галактоземии;
4) мукополисахаридоза;
5) фенилкетонурии
59. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами (несколько правильных вариантов ответов):
1) фенилкетонурия;
2) синдром Мартина-Белл;
3) муковисцидоз;
4) галактоземия
5) мукополисахаридоз
60. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны (несколько правильных вариантов ответов):
1) умственная отсталость;
2) патология опорно-двигательного аппарата;
3) экзематозные проявления;
4) судороги;
5) слабая пигментация кожи
61. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:
1) нагрузкой глиадином;
2) исследованием креатинина в моче;

- 3) тонкослойной хроматографией белков плазмы крови;
- 4) определением электролитов в поте;**
- 5) определением уровня липопротеинов в плазме крови

Тестовые задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Лабораторные методы диагностики»

- 1. Патологичный кариотип- это
 - 1) делеция короткого плеча 5 хромосомы**
 - 2) спутничная хромосома
 - 3) 46, XY, qh+
- 2. Каково время культивирования лимфоцитов пуповинной крови при проведении цитогенетического исследования?
 - 1) 48 час.**
 - 2) 72 часа
 - 3) 24 час.
- 3. При проведении цитогенетического исследования к набуханию клеток, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму приводит использование
 - 1) хлорида калия**
 - 2) колхицина
 - 3) трипсина
 - 4) ледяной уксусной кислоты
 - 5) ФГА
- 4. У живорожденных не встречаются трисомии по хромосоме
 - 1) 8
 - 2) 22
 - 3) 13
 - 4) 7**
- 5. Дигцентрические хромосомы являются маркерами
 - 1) радиационного воздействия на организм человека**
 - 2) химического воздействия на организм человека
 - 3) комплексного мутагенного воздействия
- 6. Квадриадиалы являются маркерами
 - 1) радиационного воздействия на организм человека
 - 2) химического воздействия на организм человека**
 - 3) комплексного мутагенного воздействия
- 7. В норме у человека встречается СХО
 - 1) 6-8 на клетку**
 - 2) 10-15 на клетку
 - 3) 120-150 на клетку
- 8. Резко повышен риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями в возрасте
 - 1) 20-25 лет
 - 2) 30-35 лет
 - 3) 25-30 лет
 - 4) 35-40 лет**
- 9. Цитогенетические варианты кариотипа при хромосомных болезнях - это
 - 1) простая трисомия, транслокационная и мозаичная формы**
 - 2) транслокационная форма
 - 3) простая трисомия
- 10. Транслокация- это
 - 1) утрата всей хромосомы
 - 2) потеря части хромосомы
 - 3) перемещение одной хромосомы или ее части в другую пару (хромосому)**
 - 4) удвоение участка хромосомы
 - 5) повороты участка хромосомы на 180°
- 11. Соотношение и состав компонентов фиксатора
 - 1) метанол и ледяная уксусная кислота – 3:1**
 - 2) метанол и трипсин – 3:1
 - 3) ФГА и ледяная уксусная кислота-2:1

4) метанол и ледяная уксусная кислота – 1:1

12. Критериями отбора наследственных болезней обмена, включаемых в программы массового просеивания являются:

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

5) все вышеперечисленное

13. Общим биохимическим показателем для всех форм фенилкетонурии является:

1) повышение уровня фенилаланина

- 2) повышение уровня тирозина
- 3) снижение активности дегидрофолатредуктазы

14. Пренатальная диагностика с последующим биохимическим исследованием амниотических клеток может быть рекомендована при: 1. Болезни Тея-Сакса. 2. Болезни Помпе. 3. Синдроме Гурлера. 4. Муковисцидозе. 5. Целиакии.

- 1) правильный ответ 1, 2 и 4
- 2) **правильный ответ 1, 2 и 3**
- 3) правильный ответ 2, 3 и 4
- 4) правильный ответ 3, 4 и 5
- 5) правильный ответ 1, 4, 5

15. Иммуноферментный анализ является основным методом массового просеивания (несколько вариантов ответов):

- 1) **на врожденный гипотиреоз**
- 2) **на фенилкетонурию**
- 3) **на галактоземию**

4) органические ацидурии

16. Болезнь «кленового сиропа» обычно сопровождается:

- 1) накоплением гликогена в клетках
- 2) нарушением закладки гонад
- 3) остеопорозом

4) характерным запахом мочи

17. В результате лабораторного обследования больного с диагнозом лейциноз можно ожидать:

- 1) наличия сульфитов в моче
- 2) **повышения уровня аминокислот с разветвленной цепью**
- 3) повышения уровня фенилаланина
- 4) повышения экскреции гликозаминогликанов (ГАГ) с мочой
- 5) сдвига в формуле крови

18. Диеторезистентные формы фенилкетонурии:

- 1) не имеют клинических проявлений
- 2) являются следствием дефекта фенилаланингидроксилазы
- 3) **являются следствием недостатка тетрагидробиоптерина**

19. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативным методом является:

- 1) исследование белкового спектра плазмы крови
- 2) **исследование мочи и крови на свободные аминокислоты**
- 3) клинко-генеалогические данные
- 4) цитогенетическое исследование

20. Для гомоцистинурии характерно:

- 1) низкое содержание метионина в крови и моче
- 2) **повышенное содержание гомоцистина в моче при нормальном содержании его в крови**
- 3) повышенное содержание метионина в крови и моче

21. Для диагностики врожденной дисфункции коры надпочечников необходимым является определение:

- 1) 17-КС и 11-ОКС в моче
- 2) **17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови**
- 3) 17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови и 17-КС в моче
- 4) тестостерона и кортизола в крови

22. Синоним понятия «цитоплазматическая наследственность»:

- 1) Х-сцепленное доминантное наследование
- 2) **митохондриальная наследственность**
- 3) хромосомные микроделеции

- 4) голандрическое наследование
23. Вероятность рождения больного ребенка в семье, где оба родителя являются гомозиготами по гену фенилкетонурии составляет:
- 1) 25%
 - 2) **100%**
 - 3) 0%
 - 4) 50%
24. При проведении клинической ДНК-диагностики известных мутаций используются методы:
- 1) **секвенирования геномной ДНК**
 - 2) конструирование ДНК-овой библиотеки генов
 - 3) **молекулярного анализа продуктов ПЦР**
 - 4) клонирования рестрицированных фрагментов ДНК
 - 5) **аллель-специфических олигонуклеотидов**
25. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гетерозиготами по гену фенилкетонурии составляет:
- 1) **25%**
 - 2) 100%
 - 3) 0%
 - 4) 50%
26. При прямой ДНК-диагностик известных мутаций используются методы:
- 1) **секвенирования геномной ДНК**
 - 2) **аллель-специфической гибридизации**
 - 3) **Саузерн-блот гибридизации**
 - 4) клонирования рестрицированных фрагментов ДНК
27. Женщина-альбинос (аутосомно-рецессивное заболевание) вышла замуж за здорового мужчину и родила ребенка-альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже остается альбиносом?
- 1) 25%
 - 2) 100%
 - 3) 0%
 - 4) **50%**
28. При определении родства используются методы:
- 1) **ПЦР**
 - 2) **ПДРФ**
 - 3) **молекулярного анализа продуктов ПЦР**
 - 4) клонирования рестрицированных фрагментов ДНК
 - 5) **выделение ДНК**
29. Парагемофилия – склонность к кожным и носовым кровотечениям – наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?
- 1) 25%
 - 2) **100%**
 - 3) 0%
 - 4) 50%
30. «Митохондриальные болезни» связаны с:
- 1) мутациями в ДНК спейсеров
 - 2) **мутациями в цитоплазматической ДНК**
 - 3) мутациями в Y- хромосоме

Перечень клинических ситуационных задач для текущего контроля и промежуточной аттестации по разделу «Моногенные болезни»

Задача 1. Больная 58 лет поступила в отделение с жалобами: слабость, утомляемость, миалгия, кровоточивость слизистых. Из анамнеза. У больной в 17 лет впервые выявлена спленомегалия, в 22 года произведена спленэктомия – результаты морфологического исследования удаленной селезенки неизвестны. В течение следующих 30 лет жизни наблюдалась с диагнозом цирроз печени, получала симптоматическое лечение. В 58 лет в анализе крови была обнаружена глубокая анемия (60г/л). Объективно: множество телеангиэктазий на коже груди, кровоточивость дёсен, гепатомегалия – печень занимает всю правую половину брюшной полости, нижний полюс на 2 см. ниже пупочного кольца. В анализе крови: гемоглабин – 80г/л, тромбоциты – 360×10^9 /л, лейкоциты – $19,3 \times 10^9$ /л, лимфоциты – 51% с нормальным соотношением Т и В – субпопуляций. В биохимическом анализе крови – гиперпротеинемия (99г/л), умеренное повышение маркеров холестаза (активность щелочной фосфатазы – 2 нормы, активность гамма –глутамилтранспептидазы – 3-4 нормы), другие показатели в норме.

Вопросы:

- какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза.
- поставить диагноз больной и назначить лечение.

Ответы:

- стеральная пункция; рентгенограмма бедренных костей;
- болезнь Гоше, тип I, подтверждение – энзимодиагностика.

Стеральная пункция – в мазках костного мозга многочисленные клетки Гоше.

На рентгенограммах бедренных костей – умеренно выраженная колбообразная деформация дистальных отделов, диффузный остеопороз и множественные просветления округлой и овальной формы, окруженные реактивными уплотнениями

Энзимодиагностика: активность бетта-D-глюкоцереброзидазы снижена до 1,4нМ/мг/ч (норма 4-7-19,0); активность хитотриозидазы составила 6300,04нМ/мг/ч (норма 4,7-198,0).

Лечение: Ферментозаместительная терапия имиглуцеразой в дозе 30ЕД/кг внутривенно капельно 2 раза в мес.

Задача 2. Пациент К., 17 лет. Жалобы: жгучие боли в ладонях и стопах, беспричинное повышение температуры. Анамнез жизни: беременность и роды у матери пациента протекали без особенностей. Развитие мальчика соответственно возрасту. Анамнез болезни: в 8 лет после занятий легкой атлетикой в школе ребенок пожаловался на боли в ногах (стопы, руки, поднялась температура). Одновременно заболел ангиной. Обследовался у ревматолога. Выставлен диагноз ревматизм (назначено лечение). В течение года боли не беспокоили. После перенесенной вирусной инфекции боли и подъемы температуры стали беспокоить чаще, появились высыпания на теле, расценили их как аллергические (седативные

препараты не дали положительного эффекта). В 14 лет боли стали беспокоить чаще и мать пациента заметила, что это происходит после физической нагрузки. Невролог расценил как акропарестезии (назначение нестероидных противовоспалительных средств (НПВС) – ибупрофен). Дополнительное обследование: ангиокератомы с локализацией вокруг пупка; эхокардиография: пролапс митрального клапана; анализ мочи: микропротеинурия; биохимический анализ крови: повышение фракции липопротеинов высокой плотности.

Вопросы:

- какой диагноз у пациента можно предположить?
- какие дополнительные исследования провести?

Ответы:

Диагноз основной: Болезнь Фабри.

Дополнительно необходимо определить активность фермента
снижение активности альфа-D-галактозидазы.

Задача 3. Девочка К. Из анамнеза известно: В 5 мес. Осмотр: шум в области сердца. ЭХОКГ: недостаточность митрального клапана 2 ст. В 7 мес. Жалобы: одышка при физической нагрузке, снижение аппетита, плохая прибавка в весе и росте, выраженная слабость, вялость. Госпитализация в кардиологическое отделение по месту жительства. Обследование. Биохимический анализ крови: выраженное увеличение активности трансаминаз (АСТ, АЛТ). Диагноз: Врожденный миокардит с исходом в симметричную гипертрофическую кардиомиопатию, необструктивную форму. Недостаточность митрального клапана 2 ст. НК IIa. Лечение: антибактериальная (гентамицин, нитромицин, ванкомицин, цефтриаксон, сульперазон, клацид), противовоспалительная, мочегонная терапия. Прогрессирующее ухудшение состояния (ребенок перестал сидеть, вялость, сонливость, прекратил набирать в весе, постоянная субфебрильная, эпизодами фебрильная температура). В 1 год 1 мес. госпитализация в отделение детской кардиологии (ФГБНУ «НИИ кардиологии»). Диагноз направления: Врожденный миокардит с исходом в симметричную гипертрофическую кардиомиопатию. Недостаточность митрального клапана 2 ст. НК IIб ст. ЛГ 1 ст. ФК III. Жалобы: одышка в покое во время бодрствования и сна, усиливается при малейшей физической нагрузке, снижение аппетита, плохая прибавка в весе и росте, выраженная слабость, вялость, постоянная субфебрильная температура.

Осмотр: общее состояние тяжелое. Ребенок занимает вынужденное положение (лежа на левом боку). Кожные покровы бледные, сухие. Подкожно-жировой слой практически отсутствует. Тонус мышц резко снижен, арефлексия. Макроглоссия. Частота дыхания 50 в минуту. В акте дыхания участвует вспомогательная мускулатура. Границы сердца расширены влево. Систолический шум 2/6 в проекции верхушки сердца. Частота сердечных сокращений 100 в мин. Артериальное давление 83/57 мм рт. ст. Живот увеличен в объеме. Печень на 5 см выступает из-под края реберной дуги, плотноватая на ощупь.

Анализ крови: лейкоцитоз, увеличение уровня КФК, АЛТ и АСТ.

ЭКГ: синусовая тахикардия, сочетанная гипертрофия желудочков.

Рентгенограмма органов грудной клетки: кардиомегалия.

ЭхоКГ: резкое увеличение толщины стенок, массы миокарда и объема

полости ЛЖ. Повышена эхогенность миокарда, умеренно снижена его контрактильность. Регургитация на митральном клапане до 3 ст.

УЗИ внутренних органов: диффузное увеличение эхогенности паренхимы печени и поджелудочной железы.

Активность альфа-D-глюкозидазы в лейкоцитах: снижена.

Вопросы:

- какой диагноз можно предполагать у пациента;
- возможно ли лечение.

Ответы:

Болезнь Помпе

Лечение возможно: глюкозидаза альфа, активное вещество препарата МАЙОЗАЙМ®, представляет собой лизосомальный гликоген-специфичный фермент, полученный с помощью рекомбинантной ДНК-технологии.

Задача 4. Ребенок А. 2014г.р. Девочка от 1 беременности, протекавшей с анемией. Во время беременности во второй половине беременности при УЗИ исследования определили гипоехогенный кишечник. Роды срочные 38-39 нед. В первые сутки жизни появилась кишечная непроходимость, успешное консервативное лечение проведено в отделении хирургии консервативным путем. При проведении скрининга новорожденных зафиксировано повышение дважды (108 и 126) иммуно-реактивного трипсина в капле крови.

Вопросы:

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Какое дополнительное обследование предполагается провести для уточнения диагноза?

Ответы: 1. Муковисцидоз; 2. Провести исследование на содержание хлоридов в поте; определить уровень эластазы в кале; 3. Поиск мутации в гене CFTR.

Задача 5. Ребенок К. Мальчик 11 мес. от II беременности, протекавшей без особенностей. Из анамнеза в 10 мес. у ребенка случился перелом лучевой кости. При осмотре ребенка обнаружено укорочение и деформация нижних конечностей. Мышечная гипотония. Дополнительно проведенные исследования выявили в сыворотке крови – гиперкальциемию, снижение уровня щелочной фосфатазы.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить?

Ответ: Гипофосфатазия

Задача 6. Пациент Д. ученик средней школы 16 лет. Во время тренировки по баскетболу пожаловался на боли в области сердца. При обследовании: выявлено астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, диастолический шум в области сердца, стрии на плечах и бедрах. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало двусторонний иридодалез и легкое смещение хрусталиков вверх. Из анамнеза семьи выяснено, что отец пациента умер внезапно во время утренней пробежки.

Вопрос: Какой диагноз можно поставить пациенту?

Ответ: синдром Марфана.

Задача 7. Ребенок 2 лет доставлен в приемный покой больницы с переломом плечевой кости. При исследовании обнаружены «старые» переломы ребер, повышенная подвижность суставов, изменения зубов, голубые склеры. Врач заподозрил наличие наследственного заболевания, обусловленного нарушением синтеза коллагена.

Вопрос: Заболевание, связанное с нарушением синтеза коллагена какого типа заподозрил врач?

- А) Коллагена I типа
- В) Коллагена II типа
- С) Коллагена III типа
- Д) Коллагена IV типа
- Е) Коллагена V типа

Ответ: А – коллаген I типа

Задача 8. Больной мальчик 11 лет родители здоровы. Обратились к врачу в связи с повышенной склонностью к кровотечениям и гематомам у ребенка. При осмотре выявлена повышенная подвижность в суставах, а анамнезе несколько вывихов в разных суставах. Кожа эластичная, растяжимая, рубцы в области локтевых и коленных сгибов по типу «папиросной бумаги». Имеется эпикант, гипертелоризм, миопия, паховая грыжа. На ногах вены расширены. В родословной других больных нет.

Вопросы:

1. Наиболее вероятный диагноз: а) гемофилия А; б) болезнь Верльгофа; в) синдром Рубинштейна-Тейби; г) болезнь Марфана; д) синдром Элерса – Данло.

2. Кроме перечисленного, у больного могут быть выявлены: а) возможность достать языком кончик носа; б) ксантоматоз; в) кровотечение из десен; г) ночное недержание мочи; д) кератоконус;

3. Если исходить из аутосомно-доминантного типа наследования, то в этой семье вероятность рождения ещё одного больного ребенка составляет: а) 50%; б) 25%; в) 75%; г) 10%; д) менее 1%.

Ответы: 1 (д); 2 (а); 3 (д).

Задача 9. Мальчику 14 лет, наблюдается у эпидемиолога по поводу судорожных приступов. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, программу осваивает с трудом.

Вопрос: Наиболее вероятный диагноз: а) генуинная эпилепсия; б) диффузный липоматоз; в) нейрофиброматоз Реклингаузена; г) нарушение липидного обмена; д) нарушение аминокислотного обмена.

Ответ: в.

Задача 10. Мальчику 13 лет до 4-х лет развивался удовлетворительно. В 4 года у него появились судороги, стал отставать от сверстников в психическом развитии. В 7,5 лет пошел в 1 класс массовой школы, с большим трудом освоил программу 1-го класса. Во 2-м классе стал очень расторможенным, не усваивал программу, был переведен в класс со вспомогательной программой. При осмотре выявлено правильное телосложение, на коже лица – зарнистые высыпания, напоминающие угревидную сыпь, ногти ломкие, расслаиваются на концах, в поясничной области участки шершавой кожи, маленькие очаги гипо- и гиперпигментации. На рентгенограмме черепа определяются участки мелких кальцификатов, на глазном дне определяются мелкие опухолевидные образования. Половое развитие соответствует возрасту. Проводимые лечебные мероприятия малоэффективны.

Вопрос: Какой наиболее вероятный диагноз у пациента: а) токсоплазмоз; б) нарушение аминокислотного обмена; в) туберозный склероз; г) нейрофиброматоз; д) склеродермия.

Ответ: в.

Задача 11. У ребенка низкий рост, необычное лицо (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная «шалеvidная» мошонка.

Вопрос: Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс:

а) Нунан; б) Аарского; в) Дубовитца; г) LEOPARD; д) Коккейна.

Ответ: б

Задача 12. На приеме ребенок 11 мес. Из анамнеза выяснено, что при рождении в сроке гестации – 40 нед. диагностирована пренатальная гипоплазия (вес при рождении 2050 гр, рост 49 см.). Во время осмотра выявлены изменения морфотипа: микроцефалия, синофриз, высокая спинка носа, короткий нос с широкими ноздрями.

Вопрос: Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс: длинный фильтр, гипертрихоз, длинные ресницы, укорочение мизинцев, клинодактилия, снижение интеллекта: а) синдрома Вильямса; б) синдрома Рубинштейна-Тейби; в) синдром Дубовитца; г) синдром Коккейна; д) синдром Корнелии де Ланге.

Ответ: д

Задача 13. Родители ребенка П. 10 лет обратились за консультацией по поводу отставание в физическом развитии ребенка. Во время осмотра пациента зафиксированы некоторые его особенности: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца (прооперирован), крипторхизм, недоразвитие полового члена, снижение интеллекта.

Вопросы:

1. Какой диагноз следует предположить?

2. Какое дополнительное исследование необходимо провести?

Ответы:

1. Синдром Нунан
2. Цитогенетическое исследование

Задача 14. Мальчик 14 лет жалуется на резкое снижение зрения и частые приступы головных болей. Зрение ухудшилось около года назад, до этого иногда беспокоили головные боли. При обследовании окулист выявил отслойку сетчатки, при ангиографии головного мозга обнаружены участки с выраженным расширением сосудов. За несколько месяцев до обращения появились плохо купируемые судороги. Из родословной: отец пробанда умер внезапно в возрасте 31 года от инсульта. Другие родственники здоровы. Артериальное давление пробанда колеблется и состояние расценивается как вегетососудистая дистония. При обследовании в стационаре другой патологии не обнаружено.

Вопрос: Наиболее вероятный диагноз в данном случае: а) гипертоническая болезнь; б) воспалительный дегенеративный процесс; в) опухоль головного мозга; г) цереброретинальный ангиоматоз; д) энцефалотригеминальный ангиоматоз.

Ответ: г.

Задача 15. На приеме пациент 4-х лет со следующими симптомами: задержка психомоторного развития, низкий рост, частые расстройства желудочно-кишечного тракта (плохой аппетит, рвота, понос), прогрессирующая микроцефалия. Из анамнеза – пренатальная гипоплазия плода.

Вопрос: Какой из названных синдромов можно предположить: а) синдром Рассела-Смльвера; б) синдром Сотоса; в) синдром Дубовитца; г) синдром Коккейна.

Ответ: в.

Задача 16. Девочка 15 лет находится в отделении плановой хирургии в связи с левосторонней паховой грыжей. Объективно: телосложение правильное. Молочные железы развиты соответственно возрасту, выражено оволосение на лобке, менструаций нет. Психическое и интеллектуальное развитие в норме. Во время операции грыжесечения обнаружено яичко с признаками озлокачествления.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить: а) синдром чистой дисгенезии гонад; б) синдром смешанной дисгенезии гонад; в) адреногенитальный синдром; г) синдром тестикулярной феминизации; д) синдром неполной маскулинизации.

Ответ: г.

Задача 17. Больной К. 41 год находится на обследовании в нефрологическом отделении. В возрасте 26 лет у него диагностировали болезнь Фабри. В то время у него внезапно появились слабость в левых конечностях и диплопия (двоение в глазах), при этом у него был диагностирован микроинсульт. В анализах мочи – умеренная протеинурия. На протяжении нескольких лет пациент замечал, что он не потеет и что в жаркую погоду страдает от перегревания. Время от времени больной ощущает сильное сердцебиение, однако боли в груди он никогда не замечал. Каждые 6-8 недель у него возникают приступы рвоты и диареи, которые проходят на следующий день. Периодически пациент чувствует боль и онемение в пальцах ног и рук.

Вопрос: Какое лечение можно назначить пациенту?

Ответ: Больному можно начать заместительное лечение ферментными препаратами. Каждые 2 недели ему внутривенно вводят альфа-галактозидазу.

Задача 18. При неонатальном скрининге выявлен больной К. с подозрением на муковисцидоз, через 2 недели при проведении молекулярно-генетического исследования выявлена мутация – гомозигота G551D в гена *CFTR*.

Вопрос: Какой лекарственный препарат будет эффективен в данном случае?

Ответ: Больному необходимо предложить лечение препаратом Калидеко.

Клинические (ситуационные) задачи с вариантами решения для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Профилактика наследственных болезней»

Задача 1. Здоровая женщина Н., у которой отец болен гемофилией А, а мать здорова, обратилась в генетическую консультацию с вопросом, велика ли опасность появления этой болезни у ее внуков. Супруг Н., как и трое их детей — сын и две дочери, — здоровы.

Вопросы: 1. Каков тип наследования и чем обусловлено развитие гемофилии А? 2. Возможно ли развитие летальной формы данной патологии? 3. Как велика вероятность появления этой болезни у внуков по сыновней линии?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 1 1. Гемофилия А наследуется по рецессивному, сцепленному с хромосомой X, типу. Эта форма патологии связана с дефицитом фактора VIII свертывания крови. 2. Летальная форма возможна при снижении уровня фактора VIII в крови до 0–1% по отношению к средней норме; сублетальная — до уровня 1–5%. 3. Вероятность появления гемофилии А у внуков женщины Н. по сыновней линии равна 0, по дочерней линии: 6,25% — генотипически и фенотипически больные внуки; 6,25% — генотипически больные внучки (фенотипически все внучки здоровы).

Задача 2. Беременная женщина С. обратилась в генетическую консультацию. Она сообщила, что ее сестра по матери (отцы разные) больна фенилкетонурией. В роду супруга С. были браки между близкими родственниками, но никто из детей не болел фенилкетонурией. Обследование женщины С. и ее супруга не выявило отклонений в состоянии их здоровья.

Вопросы: 1. Насколько велика опасность развития фенилкетонурии у сыновей С.? 2. Каков возможный механизм возникновения врожденной формы фенилкетонурии? 3. Каков патогенез основных проявлений этого заболевания? 4. Каким образом осуществляется раннее распознавание фенилкетонурии у новорожденных? 5. Возможна ли профилактика фенилпировиноградной олигофрении у детей?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 2. 1. Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Если супруг не является носителем мутантного гена, то вероятность заболеть у потомков С. практически близка к нулю. 2. В основе патогенеза большинства случаев заболевания лежит утрата способности синтезировать фенилаланин-4-монооксигеназу, превращающую фенилаланин в тирозин. 3. Основными клиническими проявлениями фенилкетонурии являются: олигофрения, патологические

рефлексы, эпилептические припадки. Другое название заболевания — фенилпировиноградная олигофрения. Причины точно не установлены. Предполагается повреждение нервных клеток продуктами метаболизма фенилаланина, возможно, фенилпируватом. Может иметь значение дисбаланс аминокислот в центральной нервной системе. 4. Раннее распознавание фенилкетонурии у новорожденных обеспечивается определением уровня фенилаланина в плазме крови и фенилпирувата в моче сразу после рождения. 5. Развитие болезни можно предотвратить, если значительно снизить прием фенилаланина с пищей. Такой диеты рекомендуется придерживаться постоянно.

Задача 3. В генетической консультации 3. сообщила, что ее сестра больна тяжелой формой серповидно-клеточной анемии, и что сама она и ее супруг практически здоровы. 3. интересуется, велика ли опасность появления этой болезни у ее детей. Для ответа на вопрос у 3. и ее супруга исследовали типы гемоглобина (Hb). Исследование показало, что в эритроцитах 3. содержится: HbA — 70% и HbS — 28%. В эритроцитах супруга: HbA — 98% и HbS — 0%.

Вопросы: 1. Каков тип наследования серповидно-клеточной анемии? 2. Какова вероятность рождения у 3. детей, страдающих серповидно-клеточной анемией? Есть ли вероятность рождения у 3. детей фенотипически здоровых, но имеющих в генотипе аномальный ген, кодирующий HbS? 3. Связана ли вероятность фенотипического (клинического) проявления данного заболевания с полом будущих детей женщины 3.? 4. В каких случаях можно ожидать опасного для жизни усугубления течения этого заболевания?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 3. 1. S-гемоглобинопатия — аутосомная патология, наследуется по доминантному типу. 2. Сама 3. (в отличие от своей сестры) не больна серповидно-клеточной анемией, а является лишь носителем гена HbS. В данном случае все ее дети будут фенотипически здоровы, но 50% детей будут иметь аномальные гены. 3. Не зависит. 4. В условиях гипоксии, когда усиливается диссоциация оксигемоглобина (например, во время пребывания в высокогорной местности или при крупозной пневмонии, большой физической нагрузке, под действием наркоза).

Задача 4. Исследование частоты возникновения разных болезней среди монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов выявило, что частота составила: а) для шизофрении — у МЗ = 87%, у ДЗ = 4%; б) скарлатины — у МЗ = 94%, у ДЗ = 95%; в) полиомиелита — у МЗ = 44%, у ДЗ = 39%. Вопросы: 1. Чему равны коэффициенты наследуемости Хольцингера для каждой болезни? 2. Какова роль наследственного и средового фактора в возникновении указанных болезней?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 4. 1. Коэффициент наследуемости Хольцингера (H) характеризует роль генотипа в развитии моногенной или полигенной болезни. Коэффициент H рассчитывают по формуле: $H = \frac{KMЗ - KDЗ}{100 - KDЗ} \cdot 100\%$, где KMЗ — процент конкордантных по данному признаку (болезни) у данной выборки монозиготных близнецов по отношению ко всей их популяции, KDЗ — процент конкордантных по данному признаку (болезни) у данной выборки дизигот по отношению ко всей их популяции. H для шизофрении = 86,5%. H для скарлатины = 40%. H для полиомиелита = 8,2%. 2. Зная коэффициент H, можно рассчитать коэффициент E, характеризующий вклад средовых факторов в развитии той же болезни по формуле: Коэффициент E = E—

Н. Таким образом, для шизофрении высок вклад наследственного фактора по сравнению со средовым, а для полиомиелита — наоборот.

Задача 5. Верно то, что: 1) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц 2) ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц 3) рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений 4) рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение 5) доминантная патология может миновать ряд поколений

Ответ 2,3

Задача 6. Предполагаемые генотипы родителей в случае аутосомно-доминантных генов с постоянной пенетрантностью:

- если один из родителей поражен, какая вероятность того что в браке родится ребенок с заболеванием;
- если пораженный ребенок родился у здоровых родителей.

Ответы на задачу 6.

- вероятность появления пораженных детей у пораженного родителя составит $\frac{1}{2}$. Указанная вероятность не зависит от наличия данной аномалии у других детей, рожденных в этом браке;
- если пораженный ребенок родился у здоровых родителей, то он должен быть мутантом. Вероятность того, что следующий ребенок окажется пораженным, равна вероятности появления новой мутации в хромосоме каждого из родителей, которая составляет 2 мю. Эта величина настолько мала, что её можно пренебречь.

Задача 7. Пробанд - здоровый юноша имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом

Ответ на задачу 7: Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

Задача 8. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна,

дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Ответ на задачу 8. Решение задачи следует начать с составления схемы родословного дерева и его анализа. Анализ родословной показывает, что данная форма ночной слепоты наследуется как доминантный аутосомный признак – А. Следовательно, пробанд имеет генотип Аа (его отец здоров, генотип отца аа). Жена пробанда здорова ее генотип аа. Зная генотипы супругов, нетрудно решить, что вероятность рождения здоровых и больных детей в семье пробанда равновелика – 50%.

Задача 9. Обратившийся в консультацию мужчина (пробанд) имеет полидактилию. Его отец также имеет эту патологию, у матери ее нет. По линии матери родословная не известна т.к. она сирота. У отца два брата и две сестры, брат и сестра у обоих полидактилия и брат и сестра не имеют этой патологии. Дядя пробанда с патологией был дважды женат на женщинах без патологии. От первого брака у него дочь с полидактилией, а от второго – 4 детей: сын и две дочери имеют полидактилию, одна дочь здорова. Тетя пробанда с нормальным строением кисти была замужем за мужчиной без указанной аномалии. У шестеро детей – два мальчика и остальные девочки все без патологии. Дед пробанда без аномалии, а бабушка с полидактилией. Какова вероятность рождения детей с полидактилией в семье пробанда, если он вступит в брак с женщиной, имеющей нормальное строение кисти?

Ответ на задачу 9. 50%

Задача 10. В консультацию обратилась здоровая женщина, брат которой болен ретинобластомой. Ее родители здоровы. Со стороны матери есть один здоровый и один больной ретинобластомой дядя. Бабушка и дед со стороны матери здоровы. Дед имел больных ретинобластомой брата и сестру. Болел также прадед со стороны отца, прабабушка была здорова. Родственники со стороны бабушки (ее сестра и брат, также родители) здоровы. Родственники со стороны отца консультирующейся (ее две сестры и родители) здоровы. Какова вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину? Пенетрантность гена составляет 80%.

Ответ на задачу 10. 20%

Задача 11. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара по прогнозу здоровья будущего потомства. В семье первая беременность закончилась рождением ребенка с врожденным пороком развития: расщелиной губы и неба. Какая тактика необходима при планировании беременности в данной семье?

Ответы на задачу 11. Последовательность и содержание этапов периконцепционной профилактики и лечения: генетик -анамнез, генеалогия, осмотр, генетические исследования; Гинеколог – анамнез, вагинальные исследования, микрофлора влагалища, бактериальные и гормональные

исследования, базальная температура, лечение хронических заболеваний; Уролог-осмотр, спермограмма, лечение хронических заболеваний; супружеская пара – обследование на инфекции, санация хронических очагов инфекции; Супружеская пара – за 2-3 мес. до беременности лечение – мультивитамины, фолиевая кислота; беременность – продолжение лечения; диагностика ВПР и другой врожденной патологии у плода согласно мероприятий необходимых провести для пренатального скрининга.

Задача 12. В медико-генетическую консультацию обратились студенты Ирина 18 лет и Михаил 24 года с целью обсуждения будущей беременности, так как они хотят создать семью. Предки Иры из Краснодарского края, а Михаила из Казахстана. Из семейного анализа удалось узнать, что у Иры есть младший брат, который родился с врожденным пороком сердца. Мама Ирины ей 40 лет перенесла инфаркт, отец здоров. У Михаила у мамы – варикозное расширение вен. Отец Михаила в 51 год умер от инсульта. Какие дополнительные специальные методы исследования необходимо предложить Ирине и Михаилу? Какая тактика необходима при планировании беременности в данной семье?

Ответы на задачу 12. Определение уровня гомоцистеина, витаминов В6, В12, В2 и фолиевой кислоты в крови у супругов; ДНК-диагностика наследственных дефектов ферментов, участвующих в обмене метионина и фолиевой кислоты (MTHFR...). Последовательность и содержание этапов периконцепционной профилактики и лечения: генетик -анамнез, генеалогия, осмотр, генетические исследования; Гинеколог – анамнез, вагинальные исследования, микрофлора влагалища, бактериальные и гормональные исследования, базальная температура, лечение хронических заболеваний; Уролог-осмотр, спермограмма, лечение хронических заболеваний; супружеская пара – обследование на инфекции, санация хронических очагов инфекции; Супружеская пара – за 2-3 мес. до беременности лечение – мультивитамины, фолиевая кислота, в зависимости от полученных результатов специальных исследований; беременность – продолжение лечения; диагностика ВПР и другой врожденной патологии у плода согласно мероприятий необходимых провести для пренатального скрининга.