

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
ЦИТОГЕНЕТИКА НАРУШЕНИЙ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА**

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

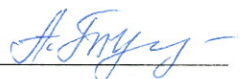
Квалификация
Врач – лабораторный генетик

Томск - 2023

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
3.	Скрябин Николай Алексеевич	К.м.н.	Руководитель лаборатории геномики орфанных болезней 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

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 ЦИТОГЕНЕТИКА НАРУШЕНИЙ ЭМБРИОНАЛЬНОГО
РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА**

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
Хромосомные аномалии при патологии эмбрионального развития. Хромосомный мозаицизм	ПК-6	Текущий контроль	Опрос в группе Реферат
Однородительская дисомия хромосом при аномалиях эмбрионального развития	ПК-6	Текущий контроль	Опрос в группе Доклад
Медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности	ПК-6	Текущий контроль	Опрос в группе Реферат
Все разделы	ПК-6	Промежуточная аттестация	Тестирование Собеседование

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Тестовые задания для проведения итоговой аттестации

1. Какой тип мутаций был первым описан в материале спонтанных абортот:
 1. Аутосомная трисомия
 2. Робертсоновская транслокация
 3. Триплоидия

2. Генетически детерминированная программа индивидуального развития организма называется:
 1. Филогенез
 2. Неогенез
 3. Онтогенез

3. Назовите процесс, не характерный для оплодотворения:
 1. Завершение мейоза I в ооците
 2. Завершение мейоза II в ооците
 3. Слияние пронуклеусов
 4. Акросомальная реакция
 5. Кортикальная реакция

4. Особенностью клеточного деления при дроблении бластомеров является:
 1. Отсутствие фазы клеточного роста

2. Низкий темп репликации ДНК
3. Замедление клеточной пролиферации
5. Первое событие клеточной дифференцировки происходит на стадии:
 1. Зиготы
 2. Морулы
 3. Бластоцисты
6. Внутренняя клеточная масса бластоцисты дифференцируется:
 1. В производные только эмбриональных структур
 2. В производные эмбриональных структур и в некоторые внезародышевые органы
 3. В производные эмбриональных структур и трофэктодерму
7. «Блестящая оболочка» ооцита сохраняется до этапа:
 1. Оплодотворения
 2. Дробления
 3. Кавитации
 4. Хэтчинга
8. Первичные половые клетки закладываются:
 1. Во внутренней клеточной массе
 2. В желточном мешке
 3. В гонадах
9. Эмбриональный период развития продолжается:
 1. до 6 недели развития
 2. до 8 недели развития
 3. до конца первого триместра беременности
10. Плодный период развития начинается:
 1. с 9 недели беременности
 2. со второго триместра беременности
 3. с третьего триместра беременности
11. Тератогенные факторы, действующие на эмбрион, приводят к формированию преимущественно:
 1. тяжелых морфологических пороков развития
 2. тяжелых функциональных пороков развития
12. Хромосомный набор эмбриона – это:
 1. эмбриобласт
 2. генотип
 3. фенотип
 4. кариотип
 5. генофонд
13. Потеря хромосомы называется:
 1. трисомия
 2. моносомия
 3. дисомия

14. Полиплоидия – это изменчивость:

1. генная
2. хромосомная
3. геномная
4. фенотипическая

15. Структурные аномалии хромосом – это:

1. инверсия
2. инсерция
3. транслокация
4. изохромосома
5. все вышеперечисленные

16. Частота хромосомных аномалий у спонтанных абортусов человека составляет:

1. 1-2 %
2. 5 %
3. 15 %
4. 50-60 %
5. зависит от национальной принадлежности родителей

17. Популяционная частота невынашивания беременности составляет:

1. 1-2%
2. 15-20%
3. 50%
4. различается в зависимости от конкретной популяции

18. Двойная трисомия – это:

1. наличие двух дополнительных гомологичных хромосом в кариотипе
2. наличие двух негомологичных дополнительных хромосом в кариотипе
3. наличие трех гомологичных дополнительных хромосом в кариотипе
4. наличие трех разных дополнительных хромосом в кариотипе

19. Самая частая трисомия у спонтанных абортусов:

1. по хромосоме 13
2. по хромосоме 16
3. по хромосоме 18
4. по хромосоме 21
5. по хромосоме 22
6. по X-хромосоме
7. трисомии по всем хромосомам встречаются с одинаковой частотой

20. Существование каких типов клеток у человека невозможно:

1. гаплоидных
2. диплоидных
3. триплоидных
4. тетраплоидных
5. возможны все эти типы

21. Основной причиной высокой частоты невынашивания беременности у человека являются:
1. ошибки оплодотворения
 2. высокая частота хромосомных аномалий в гаметах
 3. постзиготическое нерасхождение хромосом
 4. неблагоприятная экологическая обстановка
22. Высокая частота ранних эмбриональных потерь у человека отражает процесс:
1. естественного отбора
 2. мутагенеза
 3. сдерживания роста численности населения
23. Геномные мутации представляют собой:
1. Количественное изменение хромосомного материала
 2. Структурные перестройки хромосом
24. Понятие хромосомных мутаций включает:
1. Числовые аномалии хромосом
 2. Структурные аномалии хромосом
 3. Числовые и структурные аномалии хромосом
25. Частота хромосомных аномалий у спонтанных абортусов человека составляет:
1. 1-2 %
 2. 5 %
 3. 15 %
 4. 50-60 %
 5. зависит от национальной принадлежности родителей
26. Моносомии аутосом являются:
1. частой находкой в материале спонтанных абортусов
 2. редкими у спонтанных абортусов, так как часто отмечаются у живорожденных с пороками развития
 3. редкими у спонтанных абортусов, так как ведут к остановке развития и гибели зародыша на более ранних стадиях
27. Тетраплоидия в бластомерах приводит:
1. к увеличению темпов дробления
 2. к замедлению темпов дробления
28. Преимущественным механизмом формирования триплоидии является:
1. оплодотворение диплоидной яйцеклетки
 2. диспермное оплодотворение
 3. оплодотворение яйцеклетки диплоидным сперматозоидом
29. Наиболее частым типом геномных мутаций, вовлеченных в мозаицизм в пренатальном периоде развития, являются:
1. Триплоидия
 2. Тетраплоидия
 3. Аутосомная трисомия
 4. Моносомия по X-хромосоме

30. Частота ограниченного плацентарного мозаицизма при проведении пренатальной диагностики составляет:
1. 1-2%
 2. 5-10%
 3. 10-15%
31. Частота ограниченного плацентарного мозаицизма у спонтанных абортусов находится в пределах:
1. 5-10%
 2. 15-20%
 3. 25-30%
32. Риск трисомии у спонтанного абортуса, если предыдущий имел трисомию или другую хромосомную аномалию:
1. не повышен
 2. повышен
33. Нормальный хромосомный статус погибшего эмбриона значительно повышает вероятность того, что последующий абортус будет иметь:
1. нормальный кариотип
 2. анеуплоидный кариотип
34. Культивирование ворсин хориона спонтанных абортусов и получение хромосомных препаратов обеспечивает получение информации:
1. о кариотипе клеток экстраэмбриональной мезодермы
 2. о кариотипе клеток цитотрофобласта хориона
 3. о кариотипе клеток эмбрионального происхождения
35. Интерфазный FISH-анализ с центромероспецифичными ДНК-зондами не обеспечивает диагностики:
1. трисомии
 2. моносомии
 3. двойной анеуплоидии
 4. триплоидии
 5. тетраплоидии
 6. сбалансированной транслокации
36. Сравнительная геномная гибридизация позволяет детектировать:
1. несбалансированные хромосомные перестройки
 2. сбалансированные транслокации
 3. инверсии
37. Преимплантационная генетическая диагностика проводится:
1. на ооцитах
 2. на полярных телах
 3. на сперматозоидах
38. Бластоцентез представляет собой:
1. биопсию клеток бластоцисты

2. забор внутриполостной жидкости бластоцисты
3. процесс формирования внутренней полости бластоцисты

**Контрольные вопросы для собеседования при проведении текущего контроля
и промежуточной аттестации**

1. Понятие об онтогенезе.
2. Стадии онтогенеза.
3. Классификация горизонтов развития по Стритеру.
4. Гаметогенез.
5. Оплодотворение.
6. Дробление.
7. Компактизация морулы.
8. Кавитация.
9. Образование бластоцисты.
10. Хэтчинг.
11. Имплантация.
12. Дифференцировка зародышевых и внезародышевых листков.
13. Эмбриональный и плодный период развития.
14. Определение состава хромосом в кариотипе человека.
15. Доказательства роли хромосомных аномалий в формировании нарушений развития организма.
16. Цитогенетические исследования спонтанных абортусов.
17. Роль хромосомных aberrаций в нарушении процессов раннего эмбрионального развития.
18. Предпосылки для разработки методов пренатальной диагностики хромосомных болезней.
19. Открытие феномена хромосомного мозаицизма при ранней внутриутробной гибели.
20. Исследования роли нарушений геномного импринтинга в этиологии аномалий внутриутробного развития.
21. Молекулярная цитогенетика онтогенеза.
22. Анализ материала спонтанных абортусов с помощью методов флуоресцентной *in situ* гибридизации, сравнительной геномной гибридизации (в том числе на ДНК-микрочипах), секвенирования нового поколения.
23. Становление преимплантационной генетической диагностики хромосомных болезней.
24. Определение кариотипа.
25. Хромосомы человека в норме.
26. Типы геномных и хромосомных мутаций.
27. Принципы цитогенетической номенклатуры хромосом человека.
28. Правила записи кариотипа в норме и при различных вариантах геномных и хромосомных мутаций.
29. Использование номенклатуры хромосом для записи результатов цитогенетических

и молекулярно-цитогенетических исследований.

30. Рекомендации для интерпретации патогенетически значимых и полиморфных хромосомных aberrаций.
31. Геномные мутации – анеуплоидия и полиплоидия.
32. Трисомии аутосом в материале спонтанных аборт.
33. Двойные и тройные трисомии. Тетрасомии. Моносомии по аутосомам.
34. Структурные перестройки хромосом в материале спонтанных аборт.
35. Роль структурных перестроек хромосом в этиологии привычного невынашивания.
36. Основные требования к организации лаборатории для культивирования клеток.
37. Методы выделения клеток для инициации культур.
38. Долгосрочное и краткосрочное культивирование, преимущества и ограничения.
39. Методы приготовления препаратов метафазных хромосом из культур клеток эмбрионального происхождения.
40. Принципы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий.
41. Метод флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH).
42. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH).
43. Неинвазивная пренатальная диагностика хромосомных аномалий с использованием внеклеточной ДНК плода в крови матери.
44. Перспективы неинвазивной преимплантационной генетической диагностики с использованием внеклеточной ДНК в полости бластоцисты (бластоцентез).