

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДЕНО
на заседании
Учебно-методического совета
«09» сентября 20 21 года, протокол № 1

Проректор по учебной работе,
председатель Учебно-методического совета,
д.м.н., профессор В.И. Орел

СОГЛАСОВАНО
Проректор по послевузовскому, дополнительному
профессиональному образованию и региональному
развитию здравоохранения,
д.м.н., профессор Ю.С. Александрович

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

**для обучающихся по основным образовательным программам высшего образования
(программам ординатуры) по специальности
31.08.06 «Лабораторная генетика»
Трудоемкость: № 3 ЗЕ**

уровень подготовки кадров высшей квалификации

Санкт-Петербург
2021 г.

Программа государственной итоговой аттестации разработана в соответствии с:

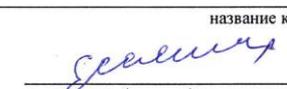
- Федеральным законом «Об образовании в Российской Федерации» от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ;
- Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1050;
- Порядком организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19 ноября 2013 г. № 1258;
- Порядком проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18 марта 2016 г. № 227;
- Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации «Об организации практической подготовки обучающихся по образовательным программам медицинского и фармацевтического образования в условиях предупреждения распространения новой коронавирусной инфекции на территории Российской Федерации» от 29 марта 2020 г. № 248;
- Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации «Об утверждении типовой формы договора об организации практической подготовки обучающихся, заключаемого между образовательной или научной организацией и медицинской организацией либо организацией, осуществляющей производство лекарственных средств, организацией, осуществляющей производство и изготовление медицинских изделий, аптечной организацией, судебно-экспертным учреждением или иной организацией, осуществляющей деятельность в сфере охраны здоровья» от 30 июня 2016 г. № 435н;
- Порядком организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования от 3 сентября 2013 г. № 620н;
- Письмом Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека «Об организации практической подготовки обучающихся по программам среднего, высшего, послевузовского профессионального образования и дополнительным профессиональным программам по медико-профилактическим специальностям на базах учреждений, подведомственных роспотребнадзору» от 15 февраля 2013 г. № 01/1680-13-32

Разработчики программы:

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Имянитов Е.Н. <small>(расшифровка)</small>
Доцент кафедры, к.м.н. <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Соколенко А.П. <small>(расшифровка)</small>

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры
общей и молекулярной медицинской генетики

название кафедры
« 27 » 08 2021 г., протокол заседания № 1

Заведующий кафедрой д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	общей и молекулярной медицинской генетики <small>название кафедры</small> Е.Н. Имянитов <small>(расшифровка)</small>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

1. Общие положения

Государственная итоговая аттестация (далее – ГИА) по основной образовательной программе высшего образования – программе ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» проводится в целях определения соответствия результатов освоения обучающимися программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (далее – Программа) требованиям федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (далее – ФГОС ВО).

ГИА относится к Блоку 3 ФГОС ВО и включает в себя подготовку и сдачу государственного экзамена.

К ГИА допускаются обучающиеся, не имеющие академической задолженности и в полном объеме выполнившие учебный план или индивидуальный учебный план по Программе.

ГИА обучающихся, освоивших Программу, осуществляет государственная экзаменационная комиссия.

При успешном прохождении ГИА обучающемуся выдается документ о высшем образовании и о квалификации образца, установленного Министерством здравоохранения Российской Федерации (приказ Минздрава России от 6 сентября 2013 г. № 634н):

- диплом об окончании ординатуры.

Обучающиеся, не прошедшие ГИА в связи с неявкой на государственное аттестационное испытание по уважительной причине (временная нетрудоспособность, исполнение общественных или государственных обязанностей, вызов в суд, транспортные проблемы (отмена рейса, отсутствие билетов), погодные условия), вправе пройти ее в течение 6 месяцев после завершения ГИА. Обучающийся должен представить в организацию документ, подтверждающий причину его отсутствия.

Обучающиеся, не прошедшие государственное аттестационное испытание в связи с неявкой на государственное аттестационное испытание по неуважительной причине или в связи с получением оценки «неудовлетворительно», отчисляются из Университета с выдачей справки об обучении как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана.

Лицо, не прошедшее ГИА, может повторно пройти ГИА не ранее чем через год и не позднее чем через пять лет после срока проведения ГИА, которая не пройдена обучающимся.

2. Общие правила подачи и рассмотрения апелляций

По результатам государственных аттестационных испытаний обучающийся имеет право на апелляцию.

Обучающийся имеет право подать в апелляционную комиссию в письменном виде апелляцию о нарушении, по его мнению, установленной процедуры проведения государственного аттестационного испытания и (или) несогласия с результатами государственного экзамена.

Апелляция подается лично обучающимся в апелляционную комиссию не позднее следующего рабочего дня после объявления результатов государственного аттестационного испытания.

Апелляция рассматривается не позднее 2 рабочих дней со дня подачи апелляции на заседании апелляционной комиссии, на которое приглашаются председатель государственной экзаменационной комиссии и обучающийся, подавший апелляцию.

Решение апелляционной комиссии доводится до сведения обучающегося, подавшего апелляцию, в течение 3 рабочих дней со дня заседания апелляционной комиссии. Факт ознакомления обучающегося, подавшего апелляцию, с решением апелляционной комиссии удостоверяется подписью обучающегося.

3. Результаты обучения, оцениваемые на государственной итоговой аттестации

Государственная итоговая аттестация направлена на оценку сформированности следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций.

Универсальные компетенции (УК):

- Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- Готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3).

Профессиональные компетенции (ПК):

профилактическая деятельность:

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

4. Порядок проведения государственной итоговой аттестации

На ГИА отводится 108 часов (3 зе).

К государственной итоговой аттестации допускается обучающийся, не имеющий академической задолженности и в полном объеме выполнивший учебный план или индивидуальный учебный план по Программе. Перед государственным экзаменом проводится консультирование обучающихся по вопросам, включенным в программу государственного экзамена.

ГИА проводится в форме государственного экзамена.

Государственная итоговая аттестация состоит из двух аттестационных испытаний, перерыв между которыми составляет не менее 7 календарных дней. На первом этапе проводится тестирование и оценка практических навыков. Ко второму аттестационному испытанию – государственному экзамену по специальности – допускаются ординаторы, успешно прошедшие первый этап. Государственный экзамен проводится в устной форме по билетам.

Государственный экзамен проводится по одной дисциплине образовательной программы – основной дисциплине специальности ординатуры, которая имеет определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников.

Результаты государственного экзамена определяются оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Критерии оценок результатов государственного экзамена:

- знание теоретического материала по предметной области;
- глубина изучения дополнительной литературы;
- глубина и полнота ответов на вопросы.

Ответ оценивается на «отлично», если выпускник, освоивший программу ординатуры:

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

Ответ оценивается на «хорошо», если выпускник, освоивший программу ординатуры:

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

Ответ оценивается на «удовлетворительно», если выпускник, освоивший программу ординатуры:

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

Ответ оценивается «неудовлетворительно», если выпускник, освоивший программу ординатуры:

– демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

Оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение государственной итоговой аттестации.

Результаты государственного аттестационного испытания объявляются в день его проведения.

5. Порядок подведения итогов государственной итоговой аттестации

На каждого обучающегося заполняется протокол заседания ГЭК по приему ГИА, в котором отражается перечень заданных обучающемуся вопросов и характеристика ответов на них, мнения членов ГЭК о выявленном в ходе государственного аттестационного испытания уровне подготовленности обучающегося к решению профессиональных задач, а также о выявленных недостатках в теоретической и практической подготовке обучающегося. Протокол заседания ГЭК подписывается председателем и секретарем ГЭК. Протоколы заседаний ГЭК сшиваются в книги и хранятся в архиве Университета.

Решения ГЭК принимаются простым большинством голосов членов комиссии, участвовавших в заседании. Заседание ГЭК проводится председателем ГЭК. При равном числе голосов председатель обладает правом решающего голоса.

6. Программа государственного экзамена

6.1. Рекомендации по подготовке к государственному экзамену

Государственный экзамен проводится в устной форме в виде собеседования. Собеседование включает ответы на вопросы и решение ситуационных задач. Подготовка к государственному экзамену должна осуществляться в соответствии с программой государственной итоговой аттестации по вопросам и ситуационным задачам, которые выносятся на государственный экзамен.

В процессе подготовки необходимо опираться на рекомендуемую научную и учебную литературу, современные клинические рекомендации.

Для систематизации знаний ординаторам необходимо посещение предэкзаменационных консультаций, расписание которых доводится до сведения ординаторов за 30 календарных дней до государственной итоговой аттестации.

При ответе на вопросы ординатор должен продемонстрировать уровень знаний и степень сформированности универсальных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций. При подготовке к ответу рекомендуется составить письменный расширенный план ответа по каждому вопросу. Ответы на вопросы ординатор должен излагать структурированно и логично. По форме ответы должны быть уверенными и четкими. Необходимо следить за культурой речи и не допускать ошибок в терминологии.

6.2. Вопросы, выносимые на государственный экзамен

6.2.1. Вопросы для собеседования

1. Геном человека: структурная и функциональная организация.
2. Генетический код. Свойства
3. Экспрессия генов. Транскрипция.
4. Типы РНК, их функции.
5. Процессинг РНК.

6. Эпигенетическая и эпигеномная регуляция транскрипции.
7. Аллельный имбаланс в генной экспрессии.
8. Трансляция. Процессинг белков.
9. ДНК-репарация. Виды, механизмы
10. Репликация ДНК.
11. Уровни компактизации ДНК. Хромосомы: морфология, номенклатура.
12. Кариотип.
13. Клеточный цикл. Митоз.
14. Мейоз. Кроссинговер. Гаметогенез.
15. Вариабельность генома: понятие полиморфизма, понятие мутации.
- 16 Типы мутаций, их источник и частота.
17. Понятие панмиксной популяции. Закон Харди-Вайнберга.
18. Генетический груз.
19. Дрейф генов
20. Определение наследственных болезней.

6.2.2. Ситуационные задачи

Задача №1

У пациента И. диагноз мышечной дистрофии Дюшенна - X-сцепленного рецессивного заболевания. Молекулярно-генетический анализ выявил однонуклеотидную замену в 1 экзоне гена DMD, ведущую к преждевременному появлению стоп-кодона.

Вопрос: Какие наиболее вероятные последствия этой замены?

Ответ: транкрирующая мутация приведет к отсутствию функционального белка; в данной ситуации молекулярно-генетическое тестирование подтвердило клинический диагноз мышечной дистрофии Дюшенна.

Задача №2

Практически все больные нейрофиброматозом I типа (NF1) демонстрируют клинические проявления. Тем не менее, у одних больных отмечаются только пятна «кофе с молоком» и узелки Леша, а у других – тяжелые злокачественные опухоли ЦНС.

Вопрос: дайте обоснование данной ситуации

Ответ: вариабельная экспрессивность как одна из характеристик заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования

Задача №3

Пациентка – двадцатипятилетняя женщина с цветовой слепотой - X-сцепленным рецессивным заболеванием. Других проявлений какого-либо заболевания у нее нет. Ее отец также страдал цветовой слепотой. Мать женщины здорова.

Вопрос: Какая наиболее вероятная причина цветовой слепоты у данной пациентки?

Ответ: мутация генов *OPNILW* или *OPNINW*, локализованных на X-хромосоме

Задача №4

Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы.

Вопрос: предположите диагноз

Ответ: синдром Кляньфельтера

Задача №5

Ангидротическая эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. На прием обратился пациент М., не страдающий этим заболеванием, и его жена, у отца которой снижено количество потовых желез, а мать здорова.

Вопрос: Какова вероятность рождения ребенка с данной патологией у пациента М.?

Ответ: все девочки будут здоровы (половина девочек будет носителями рецессивного аллеля), мальчики тоже будут здоровы

6.2.3. Перечень практических навыков

- 1) Оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических, инструментальных)
- 2) Подготовка биологического материала для цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования
- 3) Подготовка препарата метафазной пластинки
- 4) Экстракция нуклеиновых кислот
- 5) Постановка ПЦР в ее основных модификациях
- 6) Постановка реакции обратной транскрипции
- 7) Проведение гель-электрофореза в ПААГ и агарозном геле
- 8) Секвенирование продуктов ПЦР
- 9) Подготовка заключения по результатам молекулярно-генетических тестов
- 10) Разработка новых молекулярно-генетических тестов, подбор олигонуклеотидных праймеров для постановки ПЦР.

6.2.4. Тестовые задания

1. У человека число хромосом в диплоидном наборе:

- а) 48;
- б) 46;
- в) 23;
- г) 56.

2. Авторами двухспиральной модели ДНК являются:

- а) Корренс и Чермак;
- б) Уотсон и Холмс;
- в) Жакоб и Моно;
- г) Уотсон и Крик.

3. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи;
- б) ядро;
- в) цитоплазматический ретикулум;
- г) митохондрии.

4. В процессе транскрипции образуется:

- а) мРНК;
- б) преРНК (первичный РНК-транскрипт);
- в) кДНК;
- г) полипептидная цепь.

5. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP);
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV);
- в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel).

6. Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

- а) групп крови;
- б) HLA-локусов;
- в) однонуклеотидных полиморфизмов;
- г) микросателлитных маркеров.

7. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

8. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%.

9. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000;
- б) 4000-4500;
- в) 6000-10 000;
- г) 80 000-100 000.

10. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей;
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям;
- в) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона;
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков;
- д) увеличению частоты спонтанных аборт.

11. Негативная евгеника - это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации;
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения;
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека.

12. Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую;
- б) мутации со сдвигом рамки считывания;
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона;
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга.

13. Полиплоидия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору;
- б) изменение числа отдельных хромосом;

- б) обычно несовместима с жизнью;
- в) относится к геномным мутациям.

14. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию;
- б) полиплоидию;
- в) делеции;
- г) транслокации.

15. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами;
- б) рецессивными генами;
- в) цитоплазматической наследственностью;
- г) хромосомными трисомиями.

16. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы;
- б) церулоплазмينا;
- в) супероксиддисмутазы;
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы.

17. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом;
- б) мутации генов;
- в) сбалансированные транслокации.

18. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания;
- б) оценки уровня мутационного процесса;
- в) расчета генных частот;

19. В одном из регионов отмечено накопление больных с однотипным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании;
- б) мультифакториальном заболевании;
- в) ненаследственном заболевании;
- г) хромосомном синдроме.

20. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод;
- б) анализ групп крови;
- в) анализ дерматоглифики;
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК;
- д) тест по пересадке кожи.

21. Для панмиксной популяции большого размера характерны:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов;
- б) высокая частота родственных браков;
- в) постепенный рост доли гомозигот.

22. Дрейф генов связан:

- а) с уровнем мутационного процесса;
- б) с уровнем отбора;
- в) со случайным распределением генов в популяции малого размера;
- г) с нарушением панмиксии.

23. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики;
- б) характерен для некоторых популяций;
- в) связан с социальной или географической изоляцией.

24. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот;
- б) увеличение доли доминантных гомозигот;
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот.

25. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде;
- б) в период с рождения до 1 года;
- в) в детском возрасте (до 14 лет);
- г) с 15 до 50 лет.

26. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции;
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях;
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики;
- г) наличие эффективного способа лечения.

27. Селективный скрининг – это:

- а) обследование всех новорожденных;
- б) обследование людей, населяющих данный регион;
- в) обследование группы риска по данному заболеванию.

28. При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

- а) гепатоцеребральная дистрофия;
- б) болезнь Помпе;
- в) метахроматическая лейкодистрофия;
- г) миопатия Дюшенна;
- д) адреногенитальный синдром.

29. При болезни Гоше в нервных клетках накапливается:

- а) сфингомиелин;
- б) ганглиозид GM 1;
- в) ганглиозид GM 2;
- г) церамид;
- д) глюкоцереброзид.

30. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются:

- а) определение уровня аммиака в крови;
- б) исследование спектра аминокислот крови;
- в) определение креатинина мочи.

31. Мутации - это:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
- б) изменение числа хромосом;
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)

32. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) механическое воздействие
- в) химические вещества
- г) вирусы

33. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды

34. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к нонсенс-мутациям;
- б) могут затрагивать процесс сплайсинга;
- в) могут изменять свойства кодируемого белка;
- г) всегда патогенны.

35. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях;
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам;
- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам;
- г) нонсенс-мутациях;

36. Динамические мутации:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой;
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов;
- в) являются причиной болезни экспансии;
- г) не имеют медицинского значения.

37. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

38. К наследственным дефектам системы фагоцитоза относятся:

- а) синдром Вискотта-Олдрича;
- б) агаммаглобулия Брутона;
- в) хронический грануломатоз;
- г) синдром Чедьяка-Хагаша.

39. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

40. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

- а) ДНК-полимеразы;
- б) эндонуклеазы;
- в) экзонуклеазы;
- г) полинуклеотидлигазы;
- д) лактатдегидрогеназы.

41. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин;
- б) противоэпилептические препараты;
- в) ингибиторы АПФ;
- г) варфарин;
- д) антибиотики.

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

- а) мальформация;
- б) дизрупция;
- в) деформация;
- г) дисплазия.

43. На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном;
- б) плодном;
- в) постнатальном.

44. Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества;
- б) ионизирующее излучение;
- в) инфекции;
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной.

45. Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- а) кисть;
- б) стопа;
- в) туловище;
- г) лицо.

46. Риск рождения ребенка с изолированным расщеплением губы и нёба для семейной пары, у которой уже есть ребенок с односторонним расщеплением составляет:

- а) 1%;
- б) 4%;
- в) 10%;
- г) 25%.

47. Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней;
- б) дефектов зарощения нервной трубки;
- в) моногенных заболеваний;
- г) пороков сердца.

48. В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А;
- б) АФП;
- в) ХГЧ;
- г) церулоплазмин.

49. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов;
- б) сегрегация симптомов в семьях;
- в) множественные микроаномалии развития;
- г) недоношенность.

50. Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий.

6.3. Рекомендуемая литература

Основная литература:

1. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

Дополнительная литература:

- Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>