

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ПЕРВЫЙ САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ АКАДЕМИКА И.П.ПАВЛОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДЕНО

на заседании Методического Совета
протокол № 65 «29» октября 2020г.



Д.М.Н. Профессор А.И. Яременко

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
*** ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ**

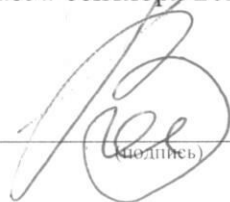
Наименование программы (модуля)	Профессиональная переподготовка по специальности «Лабораторная генетика», 576 ч <small>(наименование дисциплины)</small>
по специальности	«Лабораторная генетика» 31.08.06 <small>(наименование и код специальности)</small>
Факультет	Послевузовского образования (далее – ФПО) <small>(наименование факультета)</small>
Кафедра	Клинической лабораторной диагностики с курсом молекулярной медицины
Категория слушателей	врачи, имеющие высшее профессиональное образование по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология», «Медицинская биохимия», «Медицинская биофизика», «Медицинская кибернетика» и послевузовское профессиональное образование по одной из специальностей: «Генетика» или «Клиническая лабораторная диагностика»
Срок обучения	576ч
Форма обучения	очная

Санкт-Петербург
2020

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки (далее ДПП ПП) – программа профессиональной подготовки для специалистов с высшим медицинским образованием по специальности «Лабораторная генетика», шифр 31.08.06, объемом 576 часов, разработана на основе приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 (ред. от 15.11.2013) "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам", приказа Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1050 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)", приказа Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. № 145н "Об утверждении профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика», утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 25 августа 2014 № 1097.

ДПП ПП обсуждена на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики с курсом молекулярной медицины «09» сентября 2020г., протокол № 182

Заведующий кафедрой
профессор, д.м.н.
(ученое звание или ученая степень)



В.Л. Эмануэль
(Расшифровка фамилии И. О.)

ДПП ПП одобрена **цикловой методической комиссией ФПО** «29» сентября 2020 г., протокол № 5

Председатель цикловой методической комиссии
Профессор, д.м.н.

(ученое звание или ученая степень)

(подпись)



Шапорова Н.Л.
(Расшифровка фамилии И. О.)

СТРУКТУРА ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

№ п/п		Стр.
1.	РАБОЧАЯ ПРОГРАММА	4
2.	УЧЕБНЫЙ ПЛАН	7
3.	УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН	8
4.	СОДЕРЖАНИЕ МАТЕРИАЛА ПРОГРАММЫ ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ УМЕНИЙ ВРАЧА, ПРОШЕДШЕГО ОБУЧЕНИЕ	10
5.	ПРОГРАММА САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПРИ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКЕ	18
6.	КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ	21
7.	БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ (ТЕСТОВ) ПО ОТДЕЛЬНЫМ ТЕМАМ И В ЦЕЛОМ ПО ДИСЦИПЛИНЕ	23
8.	ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К СОСТАВЛЕНИЮ ЭКЗАМЕНАЦИОННЫХ БИЛЕТОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ИТОГОВУЮ АТТЕСТАЦИЮ	46
9.	СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ	48

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ (576час)
по специальности «Лабораторная генетика»

1. Категория слушателей – врачи, имеющие высшее профессиональное образование по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология», «Медицинская биохимия», «Медицинская биофизика», «Медицинская кибернетика» и послевузовское профессиональное образование по одной из специальностей: «Генетика» или «Клиническая лабораторная диагностика».

2. Длительность и форма обучения – 4 месяца. Обучение очное, ведется с отрывом от основного места работы.

3. Цели и задачи учебной дисциплины

Целью учебной дисциплины является освоение теоретических основ и практических навыков по лабораторной генетике, формирование у слушателей врачебного поведения, мышления и умения, обеспечивающих решение профессиональных задач и выполнения должностных обязанностей врача лабораторного генетика.

Задачи изучения предмета:

1. проведение лабораторных исследований в соответствии с профилем учреждения здравоохранения и лаборатории;
2. организация рабочего места для проведения лабораторных исследований;
3. осуществление мероприятий по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
4. освоение и внедрение новых методов лабораторных исследований и оборудования;
5. ведение медицинской документации в установленном порядке;
6. планирование и анализ результатов своей работы, подготовка отчетов о своей работе;
7. руководство работой среднего и младшего медицинского персонала;
8. соблюдение принципов деонтологии.

4. Требования к уровню освоения дисциплины

Врач лабораторный генетик должен знать:

- Нормативно-правовую базу по вопросам организации и контроля деятельности лабораторной службы, основы функционирования медицинского страхования, основы трудового законодательства.
- Правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в клинических лабораториях.
- Знания основ социальной гигиены и общественного здоровья населения страны, задач здравоохранения страны в области охраны здоровья населения и перспектив развития здравоохранения.
- Морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма, а также основы патоморфологии и патохимии, патогенеза синдромов и заболеваний.
- Молекулярные основы патологии, современные методы диагностики наиболее распространенных заболеваний человека.
- Современные направления развития медицины.
- Клиническое значение лабораторных исследований в профилактике, диагностике и мониторинге заболеваний.
- Преаналитические и аналитические технологии лабораторных исследований.
- Принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования.
- Основы системы менеджмента качества клинических лабораторных исследований.
- Правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций.
- Правила оказания первой помощи при неотложных состояниях.
- Деонтологию.
- Знания основ обработки диагностической и медико-биологической информации с помощью современных компьютерных технологий.

Врач лабораторный генетик должен уметь:

- Успешно решать свои профессиональные задачи.
- Проводить оценку результатов исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний.
- Хорошо ориентироваться в сложной патологии на основании углубленных знаний смежных дисциплин.
- Проводить дифференциально-диагностический поиск.
- Организовать освоение новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов.
- Проводить консультации врачей по вопросам лабораторной диагностики.
- Совершенствовать методы биохимического анализа и диагностики, внедрять их в широкую клиническую практику.

- Осуществлять мероприятия по проведению внутрилабораторного и внешнего контроля качества лабораторных исследований.

Врач лабораторный генетик должен владеть:

- Методами проведения исследований в клинической, биохимической, и др. лабораториях; готовить специальные стандарты и реактивы.
- Методами оценки и выбора анализа, адекватных поставленной профессиональной задаче.
- Методами оценки специфичности, чувствительности, воспроизводимости лабораторных показателей
- Методами рационального и эффективного использования информационных технологий в решении профессиональных задач.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«Лабораторная генетика»**

Трудоемкость дисциплины

№	Вид учебной работы	ВСЕГО ЧАСОВ (КЕ)	Всего ЗЕ (недель)
1.	Общее количество часов по учебному плану, в том числе:	576	16
1.1.	Лекции	144	4
1.2.	Клинические (практические) занятия	280	7,8
1.3.	Семинары	146	4
2.	Самостоятельная работа, в том числе:	192	-
2.1	Работа с литературой	100	-
2.2	Электронный ресурс	92	-
3.	Итоговая аттестация и экзамен	6	0,2

Часы: самостоятельная работа не включена в 576 часов программы (треть от всего времени), лекции - четверть от всех аудиторных, экзамен 6 часов – 6 КЕ

**УЧЕБНЫЙ ПЛАН
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)	КЕ (Часы)	ЗЕ (36 ч) 1 неделя	Форма контроля
1.	Раздел 1 «Основы здравоохранения. Организация лабораторной службы»	18	0,5	Зачет
2.	Раздел 2 «Генетика человека»	108	3	Зачет
3.	Раздел 3 «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»	180	5	Зачет
4.	Раздел 4 «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»	54	1,5	Зачет
5.	Раздел 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	18	0,5	Зачет
6.	Раздел 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней »	18	0,5	Зачет
7.	Раздел 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики»	18	0,5	Зачет
8.	Раздел 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»	36	1	Зачет
9.	Раздел 9 «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»	36	1	Зачет
10.	Раздел 10 «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»	18	0,5	Зачет
11.	Раздел 11 «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»	18	0,5	Зачет
12.	Раздел 12 «Организация медико-генетической помощи населению»	48	1,3	Зачет
13.	Государственная (итоговая) аттестация	6	0,2	Экзамен
	Итого:	576	16	

**УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

	Наименование раздела	Всего КЕ (часов)	Всего ЗЕ (недель)	В том числе (часы)				Форма контроля
				Лекции	Практические занятия	Семинары	Самост. работа	
1.	Раздел 1 «Основы здравоохранения. Организация лабораторной службы»	18	0,5	4,5	10	5	5	Зачет
2.	Раздел 2 «Генетика человека»	108	3	27	54	27	25	Зачет
3.	Раздел 3 «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»	180	5	45	90	45	55	Зачет
4.	Раздел 4 «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»	54	1,5	13,5	28	14	30	Зачет
1.	Раздел 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	18	0,5	4,5	10	5	5	Зачет
1.	Раздел 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»	18	0,5	4,5	10	5	5	Зачет
2.	Раздел 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики»	18	0,5	4,5	10	5	10	Зачет
3.	Раздел 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»	36	1	9	12	9	10	Зачет
4.	Раздел 9 «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»	36	1	9	12	9	12	Зачет
5.	Раздел 10 «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»	18	0,5	4,5	10	5	4,5	Зачет

6.	Раздел 11 «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»	18	0,5	4,5	10	5	10,5	Зачет
7.	Раздел 12 «Организация медико-генетической помощи населению»	48	1,3	12	24	12	20	Зачет
8.	Итоговая аттестация	6	0,2					Экзамен
9.	Итого	576	16	144	280	146	192	

**СОДЕРЖАНИЕ МАТЕРИАЛА ПРОГРАММЫ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

Индекс	Наименование дисциплин
1	Раздел 1 «Основы здравоохранения. Организация лабораторной службы»
1.1.	Основы здравоохранения
1.2.	Социальная гигиена и организация здравоохранения
1.3.	Организм и среда, биосоциальные аспекты здоровья и болезни
1.4.	Здоровье человека как социальная ценность и общественная категория
1.5.	Основные факторы, влияющие на состояние здоровья населения
1.6.	Основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан
1.7.	Основы организации лабораторной службы
1.8.	Значение, цели, задачи и место клинической лабораторной диагностики в развитии теоретической и практической медицины
1.9.	Организационная структура лабораторной службы
1.10.	Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы
1.11.	Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления экономики и планирования службы
1.12.	Научно-теоретические и научно-организационные основы стандартизации лабораторных исследований
1.13.	Аналитическая надежность метода (специфичность, чувствительность, воспроизводимость, правильность)
1.14.	Понятие о стандартизации, ее задачи и цели, объекты стандартизации (ГОСТы, ОСТы, РСТ, стандарты международные), распространяющиеся на деятельность КДЛ
1.15.	Стандартные образцы
1.16.	Референтные величины лабораторных показателей
1.17.	Понятие о метрологии, задачи и цели. Метрологическая служба в РФ
1.18.	Организация работы по стандартизации метрологического контроля за аппаратурой и приборами
1.19.	Организационные основы работы КДЛ
1.20.	Типы клиничко-диагностический лабораторий ЛПУ
1.21.	Нормативные, методические и другие документы, регламентирующие режим работы КДЛ
1.22.	Функции и организация работы сотрудников КДЛ
1.23.	Номенклатура лабораторных анализов
1.24.	Организация рабочих мест
1.25.	Материально-техническое оснащение различных типов КДЛ.
1.26.	Снабжение химическими реактивами, медикаментами
1.27.	Лабораторное стекло и химическая посуда.
1.28.	Штатные нормативы медицинского персонала КДЛ ЛПУ
1.29.	Номенклатура специальностей, допущенных к работе в КДЛ на должности врача, фельдшера-лаборанта, лаборанта
1.30.	Подготовка кадров лабораторной службы
1.31.	Основные принципы и организационно-функциональная структура системы последипломного образования
1.32.	Планирование и организация аттестации и перееаттестации специалистов КДЛ
1.33.	Организация рабочих мест и техника безопасности в КДЛ
1.34.	Дезсредства и методы обеззараживания
1.35.	Способы утилизации отработанного материала
1.36.	Профилактика заболеваний и роль КДЛ в ее осуществлении (проблемы диспансеризации)
1.37.	Контроль качества лабораторных исследований и основы статистической

Индекс	Наименование дисциплин
	обработки результатов
1.38.	Международная система единиц (СИ) в клинической лабораторной диагностике
1.39.	Основные понятия и величины СИ с лабораторных исследований
1.40.	Правила пересчета показателей в единицы СИ
1.41.	Основы медицинской этики и деонтологии в КДЛ
2	Раздел 2 «Генетика человека»
2.1.	История развития и становления генетики как науки
2.2.	Хромосомная теория наследственности
2.3.	Популяционная генетика
2.4.	Геномика и геномные технологии
2.5.	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
2.6.	Репликация
2.7.	Репликационная система
2.8.	Функционирование ДНК-полимеразы
2.9.	Функционирование ДНК-лигазы
2.10.	Структура гена
2.11.	Транскрипция
2.12.	Этапы транскрипции
2.13.	Факторы транскрипции. Тканевая специфичность
2.14.	Посттранскрипционный процессинг. Сплайсинг
2.15.	Типы РНК, их структурная организация и функции
2.16.	Обратная транскрипция
2.17.	Трансляция
2.18.	Этапы трансляции
2.19.	Аппарат трансляции
2.20.	Митохондриальный геном
2.21.	Генетические рекомбинации
2.22.	Рекомбинации у бактерий. Роль плазмид в генетической рекомбинации
2.23.	Молекулярные механизмы генетической рекомбинации
2.24.	Взаимодействие вирусных нуклеиновых кислот с геномом клетки
2.25.	Генная инженерия. Молекулярные зонды и их использование в лабораторной диагностике
3	Раздел 3 «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»
3.1.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
3.2.	Цитология ядра, его преобразования в жизненном цикле
3.3.	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия
3.4.	Связь между поведением хромосом и распределением признаков –основа хромосомной теории наследственности
3.5.	Митоз, мейоз, их фазы
3.6.	Цитологические и молекулярные основы кроссинговера
3.7.	Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе
3.8.	Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
3.9.	Структурно-функциональная организация хромосомной нити.
3.10.	Морфологические особенности метафазных хромосом
3.11.	Нормальный кариотип человека
3.12.	Понятие об аутосомах и половых хромосомах
3.13.	Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы и клинические

Индекс	Наименование дисциплин
	проявления
3.14.	Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу
3.15.	Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания)
3.16.	Основные патогенетические механизмы хромосомной патологии
3.17.	Понятие о хромосомном мозаицизме
3.18.	Полипloidия и анеупloidия
3.19.	Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза
3.20.	Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа – делеции, инверсии, транслокации
3.21.	Изохромосомы, механизмы их возникновения
3.22.	Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа.
3.23.	Законы передачи наследственных признаков
3.24.	Картирование генов. Методы. Картирование генома человека
3.25.	Хромосомное определение пола
3.26.	Признаки, сцепленные с полом
3.27.	Взаимодействие неаллельные генов
3.28.	Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков
3.29.	Ненаследственная форма изменчивости
3.30.	Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация
3.31.	Классификация врожденных аномалий в зависимости от воздействия вредных факторов: гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии; первичные и вторичные; изолированные, системные, множественные
3.32.	Мутационная изменчивость. Классификация мутаций
3.33.	Заболевания, обусловленные экспансией нестабильных нуклеотидных повторов
3.34.	Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, X-сцепленных)
3.35.	Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном (лекарственных веществ, пищевых добавок, химических мутагенов окружающей среды)
3.36.	Репарационные механизмы
3.37.	Классификация наследственных болезней
3.38.	Большие и малые аномалии развития
3.39.	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением
3.40.	Методы генетики человека
3.41.	Сегрегационный анализ
3.42.	Синдромологический анализ
3.43.	Методы популяционной генетики
3.44.	Цитогенетические методы исследования
3.45.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней
3.46.	Правила сбора и хранения мочи, крови и др. биологического материала
3.47.	Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики
3.48.	Контроль качества лабораторных исследований
3.49.	Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот
3.50.	Методы разделения, идентификации, количественного определения белков

Индекс	Наименование дисциплин
3.51.	Анализ активности ферментов
3.52.	Методы идентификации и количественного определения углеводов
3.53.	Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул
3.54.	Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов
3.55.	Методы определения витаминов
3.56.	Методы определения неорганических ионов
3.57.	Иммунологические методы диагностики наследственных болезней
3.58.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
3.59.	Прямые методы ДНК-диагностики
3.60.	Косвенные методы ДНК-диагностики
3.61.	Полиморфные ДНК-маркеры
3.62.	Рестрикция ДНК. Типы и классификация рестриктаз
3.63.	Рестрикционный анализ молекул ДНК
3.64.	Методы выделения ДНК и РНК из эукариотических клеток
3.65.	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
3.66.	Методы получения ДНК- и РНК-зондов
3.67.	Методы детекции результатов гибридизации
3.68.	Реакция блот-гибридизации
3.69.	Аллель-специфическая гибридизация
3.70.	Обратная дот-гибридизация
3.71.	Нозерн-гибридизация
3.72.	Чипы – изготовление, области применения
3.73.	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
3.74.	Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
3.75.	Множественная реакция амплификации
3.76.	Реакция амплификации с «внутренними» праймерами
3.77.	Полимеразная цепная реакция в реальном времени
3.78.	Использование обратной транскриптазы
3.79.	Изотермические способы амплификации
3.80.	Лигазная цепная реакция
3.81.	Секвенирование
3.82.	Электрофорез нуклеиновых кислот
3.83.	Область применения ДНК-диагностики
3.84.	Пренатальная ДНК-диагностика
3.85.	Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней
3.86.	Геномная дактилоскопия
3.87.	ДНК-диагностика в кардиологии, онкологии, диагностике инфекционных заболеваний, галактоземии, адреногенитального синдрома.
3.88.	Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований
3.89.	Источники ошибок при ДНК-диагностике
3.90.	Условия работы с радиоактивными метками и техника безопасности
3.91.	Взятие, хранение, транспортировка биологических материалов
3.92.	Общая характеристика наследственных болезней обмена
3.93.	Наследственные болезни обмена аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.94.	Наследственные болезни обмена фенилаланина
3.95.	Нарушение обмена тирозина: наследственная тирозинемия, тип 1

Индекс	Наименование дисциплин
	(гепаторенального типа), наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта)
3.96.	Алкаптонурия
3.97.	Гомоцистинурия
3.98.	Наследственные болезни обмена гистидина
3.99.	Аномалии обмена аминокислот с разветвленной углеродной цепью
3.100.	Наследственные болезни обмена органических кислот. Общая характеристика. Принципы диагностики.
3.101.	Наследственные болезни обмена углеводов. Общая характеристика. Принципы диагностики.
3.102.	Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая характеристика. Принципы диагностики.
3.103.	Витаминзависимые состояния. Общая характеристика. Принципы диагностики.
3.104.	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Общая характеристика. Принципы диагностики
3.105.	Лизосомные болезни. Общая характеристика. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика
3.106.	Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Диагностика.
3.107.	Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика. Диагностика.
3.108.	Заболевания органов кроветворения. Общая характеристика. Диагностика.
3.109.	Нарушения в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Диагностика.
3.110.	Наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Диагностика.
3.111.	Кишечные дисахаридозы (непереносимость лактозы, сахарозы). Общая характеристика. Диагностика.
3.112.	Моногенные формы злокачественных заболеваний
3.113.	Клиника, диагностика, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития
3.114.	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
3.115.	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных болезней. Роль главного гена в развитии мультифакториальных болезней.
3.116.	Хромосомные болезни. Классификация, распространенность в популяциях
3.117.	Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии
3.118.	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней
3.119.	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
3.120.	Исследование полового хроматина
3.121.	Определение X-хроматина (телец Барра) и Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала
3.122.	Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина
3.123.	Хромосомный анализ, показания к проведению
3.124.	Методы окрашивания хромосомных препаратов
3.125.	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов
3.126.	Гибридизация in situ
3.127.	Гибридизация и клонирование последовательностей ДНК на метафазных хромосомах

Индекс	Наименование дисциплин
3.128.	Метод флуоресцентной гибридизации in situ
3.129.	Электрофорез нуклеиновых кислот
3.130.	Методы регистрации точковых мутаций
4	Раздел 4 «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»
4.1.	Классификация методов диагностики наследственных заболеваний
4.2.	Основные требования к биологическому материалу для проведения лабораторных исследований
4.3.	Принципы организации диагностической лаборатории
4.4.	Строение информационных молекул и матричные биосинтезы
4.5.	Основные особенности метаболических процессов
4.6.	Методы исследования нарушений обмена веществ
5	Раздел 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»
5.1.	Хромосомный анализ
5.2.	Клинические показания для проведения хромосомного анализа
5.3.	Методы приготовления хромосомных препаратов
5.4.	Методы окрашивания хромосомных препаратов
5.5.	Принципы идентификации метафазных хромосом человека
5.6.	Молекулярно-цитогенетические хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-зондов
6	Раздел 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»
6.1.	Правила сбора и хранения биологического материала
6.2.	Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
6.3.	Общая характеристика физико-химических методов
6.4.	Теоретические основы биохимических методов диагностики
6.5.	Компартментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы
6.6.	Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов
6.7.	Методы анализа и идентификации олигосахаридов
6.8.	Тандемная масс-спектрометрия
6.9.	Современные биохимические анализаторы в диагностике наследственных болезней
7	Раздел 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики»
7.1.	Программа «Геном человека» и ее итоги
7.2.	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
7.3.	Сайты рестрикции. Полиморфизм длин рестриционных фрагментов (далее – ПДРФ)
7.4.	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК- диагностике
7.5.	Амплификационные методы, применяемые в ДНК- диагностике
7.6.	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК- диагностике
7.7.	Электрофорез нуклеиновых кислот
7.8.	Методы оценки аллельного метилирования
7.9.	Область применения ДНК-диагностики
7.10.	Автоматические системы для молекулярно-генетической диагностики
7.11.	Методы диагностики с использованием микрочипов
7.12.	Компьютерные базы данных для анализа выявленных мутаций

Индекс	Наименование дисциплин
8	Раздел 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»
8.1.	Молекулярно-генетические исследования- основа персонифицированной медицины
8.2.	Определение генетически обусловленной предрасположенности к развитию заболеваний
8.3.	Использование полногеномных методов исследования в диагностике наследственных заболеваний
8.4.	Преимущества и ограничения персонифицированной диагностики и лечения
8.5.	Персонифицированная и таргетная терапия
9	Раздел 9 «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»
9.1.	Обзор теорий канцерогенеза
9.2.	Современное представление о канцерогенезе
9.3.	Роль мутаций в канцерогенезе
9.4.	Роль эпигенетических нарушений в канцерогенезе
9.5.	Классификация генетических нарушений
9.6.	Диагностика онкологических заболеваний
9.7.	Ранний молекулярно-генетический скрининг онкологических заболеваний
9.8.	Молекулярно-генетический мониторинг лечения онкологических заболеваний
9.9.	Трансплантация стволовых клеток крови
9.10.	Жидкостная биопсия
10	Раздел 10 «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»
10.1.	Нормальная микрофлора урогенитального тракта
10.2.	Количественная характеристика микрофлоры различных отделов урогенитального тракта
10.3.	Условно-патогенная флора урогенитального тракта, ее роль в развитии инфекционно-воспалительной патологии
10.4.	Влияние экзогенных и эндогенных факторов на качественный и количественный состав микрофлоры урогенитального тракта
10.5.	Дисбактериоз урогенитального тракта
10.6.	Биологическая характеристика грибов
10.7.	Патогенетические факторы в развитии микозов
10.8.	Принципы лабораторной диагностика микозов
10.9.	Этиология и патогенез сифилиса
10.10.	Методы диагностики сифилиса и интерпретация результатов лабораторных исследований на сифилис
10.11.	Методы лабораторной диагностики гонококковой инфекции и оценка результатов
11	Раздел 11 «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»
11.1.	ДНК-диагностика наследственных болезней
11.2.	ДНК-диагностика и оценка генетического риска
11.3.	ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга
11.4.	ДНК-диагностика предрасположенности к развитию заболеваний сердечно-сосудистой системы
11.5.	ДНК-диагностика предрасположенности к развитию заболеваний системы гемопоеза
11.6.	ДНК-диагностика предрасположенности к развитию болезней обмена

Индекс	Наименование дисциплин
11.7.	ДНК-диагностика предрасположенности к развитию заболеваний системы иммунитета
12	Раздел 12 «Организация медико-генетической помощи населению»
12.1.	Принципы медико-генетического консультирования
12.2.	Оценка генетического риска
12.3.	Лабораторный скрининг наследственных болезней
12.4.	Мониторинг врожденных аномалий развития
12.5.	Пренатальная диагностика
12.6.	Неонатальный скрининг
12.7.	Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях
12.8.	Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях

**ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ УМЕНИЙ ВРАЧА, ПРОШЕДШЕГО ОБУЧЕНИЕ
ПО ПРОГРАММЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

№ п/п	Наименование раздела	Уровень усвоения
1.	Раздел 1 «Основы здравоохранения. Организация лабораторной службы»	2
2.	Раздел 2 «Генетика человека»	2
3.	Раздел 3 «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»	3
4.	Раздел 4 «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»	3
5.	Раздел 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	3
6.	Раздел 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»	3
7.	Раздел 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики»	3
8.	Раздел 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»	3
9.	Раздел 9 «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»	3
10.	Раздел 10 «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»	3
11.	Раздел 11 «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»	3
12.	Раздел 12 «Организация медико-генетической помощи населению»	3

Уровень освоения умений:

1. Иметь представление, профессионально ориентироваться, знать показания к проведению;
2. Знать, оценить, принять участие;
3. Выполнить самостоятельно.

**ПРОГРАММА САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО
ПРОГРАММЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

№	Виды самостоятельной работы (СРС)	Формы Контроля СРС
1.	Раздел 1 «Основы здравоохранения. Организация лабораторной службы» Значение, цели, задачи и место клинической лабораторной диагностики в развитии теоретической и практической медицины. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы.	Реферат
2.	Раздел 2 «Генетика человека» Строение и регуляция генетического аппарата клетки.	Презентация
3.	Раздел 3 «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней» Любое наследственное заболевание. Особенности получения и приготовления биологических образцов проб для молекулярных исследований.	Презентация
4.	Раздел 4 «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней» Организация диагностической лаборатории. Классификация наследственных болезней.	Реферат
5.	Раздел 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней» Строение хромосом, хромосомные болезни, способы идентификации хромосом	Презентация
6.	Раздел 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней» Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней	Реферат
7.	Раздел 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики» Полимеразная цепная реакция. Дизайн праймеров. Дизайн ПЦР протокола.	Контрольная работа
8.	Раздел 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики» Полногеномное секвенирование принципы, значение в клинике.	Презентация
9.	Раздел 9 «Молекулярно-генетическая диагностика в	Презентация

	онкологии» Обзор теорий канцерогенеза. Роль мутации в канцерогенезе.	
10.	Раздел 10 «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии» Нормоценоз и дисбиоз. Микозы. Биологическая характеристика патогенной и условно-патогенной флоры.	Презентация
11.	Раздел 11 «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности» Методы оценки генетического риска развития заболеваний.	Контрольная работа
12.	Раздел 12 «Организация медико-генетической помощи населению» Решение генетических задач.	Контрольная работа

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ

№ п/п	Число слушателей	Список литературы	Кол-во экзмп-в	Кол-во экз. на одного обучающегося
1.	25	Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство: в 2 т. / Под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 928 с.	10	0,4
2.	25	Хиггинс К. Расшифровка клинических лабораторных анализов. Пер. с англ. / Под ред. проф. В.Л. Эмануэля. – М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2004. – 376 с.	20	0,8
3.	25	Клинический анализ крови. Интерпретация результатов: Лекции для студентов медицинских вузов / М.И. Зарайский, Е.Е. Зуева; под ред. В.Л. Эмануэля. - СПб.: Издательство СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2013. - 80с.	50	2
4.	25	Эмануэль Ю.В. Лабораторная диагностика и патогенез атеросклероза / Под ред. проф. В.Н. Титова, Е.В. Мельниковой. - СПб.: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2013. – 23 с.	25	1
5.	25	Лапин С.В., Мазинг А.В., Булгакова Т.В., Суркова К.А., Блинова Т.В., Лазарева Н.М., Маслянский А.П. Методическое руководство по лабораторной диагностике аутоиммунных заболеваний / Под ред. проф. В.Л. Эмануэля. - СПб.: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2011. - 39 с.	25	1
6.	25	Васина Е.Ю. Меншутина М.А., Панченко А.В., Крылова А.И. Патопфизиология кислотно-сновного состояния: методическое пособие / Под ред. Н.Н. Петрищева, В.Л. Эмануэля. - СПб: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2009. – 69с.	20	0,8
7.	25	Афанасьев Б.А., Петрищев Н.Н. Патопфизиология системы крови. – СПб., 2009. – 41с.	25	1
8.	25	Зуева Е.Е. Иммунологическая диагностика в клинике внутренних болезней. Часть 1. Иммунодиагностика онкологических заболеваний. Опухолевые маркеры. Рекомендации по применению в лечебно-диагностическом процессе. - СПб: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2008. - 34 с.	25 30	1

9.	25	Лабораторная диагностика заболеваний желудочно-кишечного тракта. Учебно - методическое пособие / Л.А. Хоровская, М.А. Меншутина, В.Л. Эмануэль, Т.В. Вавилова. - СПб: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2009. - 40с.	25	1
10.	25	Зуева Е.Е. и соавт. Иммунограмма: показания к назначению и интерпретация результатов. Рекомендации по применению лабораторных исследований в лечебно-диагностическом процессе. - СПб: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2008. – 56 с.	25	1
11.	25	Эмануэль В.Л. Лабораторные технологии и интерпретация исследования мочи в офисе врача общей практики. - СПб.: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2007. – 96 с.	25	1
12.	25	Руководство по проведению преаналитического этапа лабораторных исследований / Под ред. проф. В.Л. Эмануэля. – СПб., 2006. – 40 с.	50	2
13.	25	Назаренко Г.И., Кишкун А.А. Клиническая оценка результатов лабораторных исследований, 2-е изд. - М.: Медицина, 2006 г. – 544 с.	2	0,08
14.	25	Рекомендации по применению лабораторных исследований в лечебно-диагностическом процессе. СПб.: СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2005. – 68 с.	25	1
15.	25	Карягина И.Ю., Эмануэль В.Л. Патогенез типов дислипотеинемий, возможности их коррекции. - СПб, 2003. – 34с.	25	1
16.	25	Эмануэль В.Л., Карягина И.Ю., Эмануэль Ю.В., Ковальчук Ю.П. Лабораторные методы диагностики интоксикационного синдрома. – СПб., 2003. – 39с.	25	1
17.	25	Вавилова Т.В., Кадинская М.И., Орловский П.И., Полежаев Д.А. Лабораторный контроль антикоагулянтной терапии у хирургических больных. Методические рекомендации. / Под ред. В.Л. Эмануэля, В.В. Гриценко. – СПб., 2002. – 56с.	25	1

БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ

Задание №1

По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. врожденные пороки сердца
2)	-	Б. эпилепсии
3)	-	В. пилоростеноз
4)	-	Г. семейная эмфизема легких
5)	+	Д. фенилкетонурия

Задание №2

По аутосомно-доминантному типу наследуются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. шизофрения
2)	-	Б. эпилепсия
3)	-	В. гипоспадия
4)	-	Г. агенезия почек
5)	+	Д. ахондроплазия

Задание №3

Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:

- 1) 0;
- 2) А;
- 3) В;
- 4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 2, 3 и 4
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №4

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. 0
2)	-	Б. А
3)	-	В. В

4)	-	Г. АВ
----	---	-------

Задание №5

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является:

- 1) гемофилия;
- 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- 4) синдром Хантера

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 2, 3 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №6

У обоих супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови:

- 1) 0;
- 2) А;
- 3) В;
- 4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 2
3)	-	В. правильный ответ 1 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 1 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №7

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией. Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии неотягощена?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут больны
2)	-	Б. половина мальчиков будут больными
3)	+	В. все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
4)	-	Г. все девочки будут больны
5)	-	Д. половина девочек будут носительницами патологического гена

Задание №8

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией

Каков риск унаследования гемофилии для ее детей?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут здоровы
2)	-	Б. все мальчики будут больны
3)	+	В. в среднем, половина мальчиков будут больными
4)	-	Г. все девочки будут больны
5)	-	Д. все девочки будут носительницами патологического гена

Задание №9

Определение конкордантности близнецов используется для:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. оценки пенетрантности
2)	-	Б. оценки экспрессивности
3)	-	В. оценки уровня мутационного процесса
4)	-	Г. расчета генных частот

Задание №10

Формула Хольцингера используется для определения:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. коэффициента наследуемости
2)	-	Б. степени пенетрантности
3)	-	В. конкордантности
4)	-	Г. Экспрессивности

Задание №11

Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 0
2)	-	Б. 25%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 75%
5)	-	Д. 100%

Задание №12

Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 0
2)	-	Б. 25%
3)	+	В. 50%
4)	-	Г. 75%
5)	-	Д. 100%

Задание №13

Причиной появления дизиготных близнецов является:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. нарушение митоза
2)	+	Б. овуляция нескольких яйцеклеток
3)	-	В. разделение зиготы на две закладки
4)	-	Г. нарушение овуляции

Задание №14

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	+	Б. дизрупция
3)	-	В. деформация
4)	-	Г. Дисплазия

Задание №15

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

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	-	Б. дизрупция
3)	+	В. деформация
4)	-	Г. Дисплазия

Задание №16

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформация
2)	-	Б. дизрупция
3)	-	В. деформация
4)	+	Г. Дисплазия

Задание №17

Агенезия почек возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

Задание №18

Микроцефалия возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

Задание №19

Незаращение твердого неба возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	А. неполного морфогенеза
2)	-	Б. персистирующего морфогенеза
3)	-	В. аномального морфогенеза

Задание №20

Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. мальформацию
2)	-	Б. дисплазию
3)	+	В. малую аномалию развития (микропризнак)

Задание №21

Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. профаза
2)	+	Б. метафаза
3)	-	В. анафаза
4)	-	Г. Интерфаза
5)	-	Д. телофаза

Задание №22

Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. нити веретена
2)	-	Б. кинетохоры

3)	+	В. центромеры
4)	-	Г. Сателлиты
5)	-	Д. хромомеры

Задание №23

При культивировании в присутствии ФГА делятся следующие клетки крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. моноциты
2)	-	Б. эритроциты
3)	-	В. нейтрофилы
4)	+	Г. Лимфоциты

Задание №24

Простое нерасхождение хромосом в мейозе - это:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. нерасхождение в первом делении мейоза
2)	-	Б. нерасхождение во втором делении мейоза
3)	-	В. нерасхождение в обоих делениях мейоза
4)	+	Г. верно А и В
5)	-	Д. ни одно из определений не верно

Задание №25

Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

- 1) редукцией числа хромосом;
- 2) особенностями репликации;
- 3) перекombинация генетического материала;
- 4) морфологией хромосом

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 4
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №26

Во время кроссинговера происходит:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. редукция числа хромосом
2)	+	Б. рекомбинация генетического материала
3)	-	В. репликация ДНК

Задание №27

Гетерогаметным называется:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. пол, в диплоидной клетке которого имеются одинаковые половые хромосомы
2)	+	Б. пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
3)	-	В. интерсексуальный организм

Задание №28

Мозаицизм по половым хромосомам может быть результатом:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. нерасхождения хромосом во время мейоза
2)	+	Б. нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
3)	-	В. нерасхождения хромосом при делении соматической клетки

Задание №29

К сбалансированным транслокациям относятся:

- 1) реципрокные;
- 2) нереципрокные;
- 3) робертсоновские

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №30

Нерасхождение хромосом может:

- 1) произойти в мейозе;
- 2) произойти в митозе;
- 3) затрагивать как половые хромосомы, так и аутосомы

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №31

Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. полиплоидного
----	---	------------------

2)	-	Б. моносомного
3)	-	В. трисомного
4)	+	Г. Анеуплоидного
5)	-	Д. тришюидного

Задание №32

Процентная доля аномальных гамет, образующихся при простом нерасхождении хромосом во втором делении мейоза, составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 5%
2)	-	Б. 10%
3)	-	В. 25%
4)	+	Г. 50%
5)	-	Д. 100%

Задание №33

Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. чистой дисгенезии гонад
2)	-	Б. полной тестикулярной феминизации
3)	-	В. неполной тестикулярной феминизации
4)	+	Г. смешанной дисгенезии гонад
5)	-	Д. неполной маскулинизации

Задание №34

Девушка 18 лет, рост 167 см, физически развита по возрасту, занимается спортом, Вторичные половые признаки отсутствуют. Наружные половые органы развиты правильно. При УЗИ органов малого таза выявлена гипоплазия матки, трубы и гонады в виде тяжа. Психика и интеллект в норме. При исследовании хромосом обнаружен кариотип 46,XY. Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. синдром тестикулярной феминизации (полный)
2)	-	Б. синдром тестикулярной феминизации (неполный)
3)	-	В. синдром Тернера
4)	+	Г. синдром чистой дисгенезии гонад
5)	-	Д. адреногенитальный синдром

Задание №35

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. адреногенитальном синдроме
2)	-	Б. синдроме Нунан

3)	+	В. синдроме тестикулярной феминизации
4)	-	Г. синдроме Дауна
Задание №36		
Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:		
1) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;		
2) описание у нескольких больных разными авторами;		
3) уникальное описание фенотипа;		
4) один порок развития индуцирует появление других аномалий		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 1 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 2 и 4
5)	+	Д. правильный ответ 1 и 2

Задание №37		
Заместительная терапия используется при		
1) фенилкетонурии,		
2) муковисцидозе,		
3) агаммаглобулинемии,		
4) непереносимости лактозы,		
5) гепатоцеребральной дегенерации		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. правильный ответ 1 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 4
3)	+	В. правильный ответ 2 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 3 и 5
5)	-	Д. правильный ответ 4 и 5

Задание №38		
Для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера используются анаболические гормоны и эстрогены. Такое лечение является:		
Выберите один из 3 вариантов ответа:		
1)	+	А. симптоматическим
2)	-	Б. патогенетическим
3)	-	В. Этиологическим

Задание №39		
Диетотерапия при непереносимости лактозы является:		
Выберите один из 3 вариантов ответа:		
1)	-	А. симптоматическим методом лечения
2)	-	Б. этиологическим лечением

3)	+	В. патогенетическим лечением
----	---	------------------------------

Задание №40

Заместительная терапия при сахарном диабете является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	-	А. симптоматическим методом лечения
2)	-	Б. этиологическим лечением
3)	+	В. патогенетическим лечением

Задание №41

Заместительная терапия дает хороший терапевтический эффект при

- 1) лейкодистрофии,
- 2) врожденном вывихе бедра,
- 3) гипотиреозе,
- 4) целиакии,
- 5) миоплегии.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	+	В. правильный ответ 3 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 1, 2 и 5

Задание №42

У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- 1) кариотип ХХУ;
- 2) кариотип ХХХУ;
- 3) хроматин-положительные клетки

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3
3)	-	В. правильный ответ 2 и 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №43

У больных с кариотипом 47,ХХУ встречается:

- 1) гинекомастия;
- 2) умственная отсталость;
- 3) бесплодие

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3

3)	-	В. правильный ответ 2 и 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №44

Клиническая картина синдрома Клайнфельтера у новорожденных мальчиков:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. лимфатический отек
2)	-	Б. гинекомастия
3)	-	В. расщелина неба
4)	-	Г. аномалия наружных гениталий
5)	+	Д. практически нормальный фенотип

Задание №45

Родился ребенок с гениталиями промежуточного типа. Для определения генетического пола ребенка необходимо:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
2)	-	Б. исследовать кариотип ребенка
3)	+	В. исследовать половой хроматин ребенка
4)	-	Г. исследовать половой хроматин матери
5)	-	Д. исследовать кариотип матери

Задание №46

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

У больной также можно ожидать выявление всех перечисленных аномалий, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. коарктации аорты
2)	-	Б. общего остеопороза
3)	+	В. долихостеномелии
4)	-	Г. кожных ксантом
5)	-	Д. телеангиэктазий

Задание №47

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

Больной назначается лечение:

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. заместительная терапия эстрогенами
2)	-	Б. заместительная терапия кортикостероидами
3)	-	В. заместительная терапия андрогенами
4)	-	Г. Витаминотерапия
5)	-	Д. симптоматическая терапия

Задание №48		
<p>К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.</p> <p>Прогноз заболевания:</p>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. восстановление детородной функции
2)	+	Б. бесплодие
3)	-	В. полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
4)	-	Г. детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны
5)	-	Д. смерть в молодом возрасте

Задание №49		
<p>Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:</p>		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	-	А. от 1 до 5
2)	-	Б. от 5 до 50
3)	+	В. от 50 до 200
4)	-	Г. от 20 и выше

Задание №50		
<p>Клиническая картина заболевания при синдроме ломкой X-хромосомы, обусловленном мутациями в участке FRAXA, включает все перечисленные признаки, кроме:</p>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. умственной отсталости
2)	+	Б. врожденной тугоухости
3)	-	В. долихоцефального черепа
4)	-	Г. увеличения размеров кистей и стоп
Задание №51		
<p>Клиническими признаками синдрома Леша-Найяна являются:</p>		

Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	-	А. приступы гипогликемии натошак
2)	+	Б. почечно-каменная болезнь, поражение ЦНС, патология суставов
3)	-	В. скелетные дисплазии
4)	-	Г. рвота, диарея, гипотрофия

Задание №52		
При лейцинозе в крови повышен уровень перечисленных аминокислот, кроме:		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	-	А. валина
2)	-	Б. лейцина
3)	+	В. метионина
4)	-	Г. Изолейцина

Задание №53		
Дефектный фермент при болезни "кленового сиропа":		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	А. декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
2)	-	Б. глюкозо-6-фосфатаза
3)	-	В. тирозиназа
4)	-	Г. В6-зависимая кинурениназа
5)	-	Д. сукцинатлиаза

Задание №54		
Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы относится к:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. нарушениям углеводного обмена
2)	-	Б. нарушениям минерального обмена
3)	-	В. болезням накопления
4)	+	Г. эритроцитарным ферментопатиям
5)	-	Д. дефектам транспортных белков

Задание №55		
<p>Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.</p> <p>Наиболее вероятный диагноз:</p>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		

1)	-	А. болезнь Гирке
2)	+	Б. мукополисахаридоз
3)	-	В. болезнь Тея-Сакса
4)	-	Г. болезнь Нимана-Пика
5)	-	Д. адренолейкодистрофия

Задание №56

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Для уточнения диагноза необходимо провести следующие лабораторные исследования:

- 1) исследование структуры гликогена,
- 2) тест с цетилпиридинхлоридом,
- 3) исследование активности лизосомных ферментов,
- 4) гистохимическое исследование стернального пунктата,
- 5) электрофорез гликозаминогликанов мочи.

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	+	В. правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	Г. правильный ответ 3, 4 и 5

Задание №57

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Лечение этого заболевания предусматривает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. диетотерапию
2)	+	Б. симптоматическое лечение
3)	-	В. гормонотерапию
4)	-	Г. Витаминотерапию

Задание №58

I тип гиперлипопротеинемии наследуется:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. аутосомно-рецессивно
2)	-	Б. аутосомно-доминантно
3)	-	В. сцепленно с X-хромосомой
4)	-	Г. Мультифакториально
5)	-	Д. сцепленно с Y-хромосомой

Задание №59

К болезням накопления не относятся:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. галактоземия
2)	-	Б. болезнь Той-Сакса
3)	-	В. болезнь Помпе
4)	-	Г. синдром Хантера
5)	-	Д. фукозидоз

Задание №60

При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. гепато-церебральная дистрофия
2)	+	Б. болезнь Помпе
3)	-	В. метахроматическая лейкодистрофия
4)	-	Г. миопатия Дюшенна
5)	-	Д. адреногенитальный синдром

Задание №61

При галактоземии наблюдается все перечисленное, кроме:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. недостаточности галактоза- 1-фосфатуридилтрансферазы
2)	-	Б. катаракты
3)	-	В. гепатомегалии
4)	+	Г. недостаточности галактозо-6-фосфатазы

Задание №62

Первая беременность у молодой женщины закончилась рождением ребенка с анэнцефалией. При следующей беременности ей можно рекомендовать:

- 1) исследование биопсии хориона,
- 2) амнио, центез и культивирование амниотических клеток,
- 3) ультразвуковое исследование,
- 4) фетоамниографию,
- 5) исследование альфа-фетопротеина в крови матери.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
----	---	------------------------------

2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 3, 4 и 5
4)	+	Г. правильный ответ 3 и 5
5)	-	Д. правильный ответ 2 и 4

Задание №63

Ультразвуковое исследование может выявить анэнцефалию на сроке беременности:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. 12-14 недель
2)	+	Б. 14-22 недели
3)	-	В. 30-32 недели
4)	-	Г. после 32 недель

Задание №64

Основанием для проведения пренатальной диагностики является:

- 1) рождение ребенка с трисомным вариантом болезни Дауна у молодых родителей,
- 2) рождение ребенка с дефектом нервной трубки,
- 3) носительство матерью X-сцепленного заболевания,
- 4) рождение ребенка с недифференцированной олигофренией,
- 5) возраст матери 38 лет

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 2 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 2, 3 и 5

Задание №65

Исследование X-полового хроматина показано:

- 1) бесплодному мужчине,
- 2) ребенку с болезнью Дауна,
- 3) ребенку с расщелиной губы и неба,
- 4) мальчику с олигофренией,
- 5) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	+	Г. правильный ответ 1 и 4
5)	-	Д. правильный ответ 2 и 5

Задание №66

Ниже перечислены несколько ситуаций направления больных на исследование полового

хроматина (тельца Барра). Укажите то из них, которое сделано ошибочно.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. женщина 40 лет с ранним климаксом
2)	-	Б. мальчику адено-генитальным синдромом
3)	-	В. ребенок с олигофренией
4)	-	Г. молодая женщина с первичной аменореей
5)	-	Д. бесплодный мужчина

Задание №67

Для постановки культуры периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. среды Игла
2)	+	Б. раствора глюконата кальция
3)	-	В. сыворотки крови
4)	-	Г. Фитогемагглютинаина
5)	-	Д. антибиотиков.

Задание №68

Индивиды со следующими кариотипами имеют одно F-тельце:

- 1) 46,XY;
- 2) 47,XXY;
- 3) 47,XYX;
- 4) 48,XXXXY;
- 5) 48,XXYY

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	Г. правильный ответ 3, 4 и 5
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2 и 4

Задание №69

Хроматин-положительные клетки (одно тельце Барра) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. одной X-хромосомы
2)	+	Б. двух X-хромосом
3)	-	В. трех X-хромосом
4)	-	Г. одной Y-хромосомы
5)	-	Д. двух Y-хромосом.

Задание №70

Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за здорового мужчину. Вероятности рождения мальчиков с разными вариантами фенотипа в этом браке составляют:

- 1) вероятность одновременного унаследования обоих заболеваний или одновременного отсутствия обоих заболеваний по 50%;
- 2) вероятность одновременного унаследования гемофилии и дальтонизма 45%;
- 3) вероятность отсутствия обоих заболеваний 45%;
- 4) вероятность унаследования только гемофилии 5%;
- 5) вероятность унаследования только дальтонизма 5%

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 4 и 5
5)	+	Д. правильный ответ 2, 3, 4 и 5

Задание №71

Полиморфные фрагменты ДНК длиной 1,3 и 1,8 килобаз (тысяч пар оснований), определяемые в результате рестрикционного анализа, соответствуют двум аллелям маркерного локуса, сцепленного с геном гемофилии В. В родословной пробанд (больной мальчик) имеет фрагмент 1,8 кб, его здоровый брат - 1,3 кб, их сестра гетерозиготна по ПДРФ - 1,3 и 1,8. Мать также гетерозиготна (1,3 и 1,8), отец имеет аллель 1,3 Кб. Дед пробанда по материнской линии также страдал гемофилией. Вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда (вероятность кроссинговера не учитывается) составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. все мальчики будут больны
2)	-	Б. все мальчики будут здоровы
3)	-	В. все девочки будут больны
4)	+	Г. 50% мальчиков будут больны, а 50% - здоровы
5)	-	Д. Все варианты неверны

Задание №72

В семье имеется единственный случай заболевания пигментным ретинитом у мальчика. Родители и другие родственники здоровы. Пигментный ретинит может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному рецессивному типу, а также проявляться в виде фенкопий. Соотношение этих форм в популяции следующее:

- 1) аутосомно-рецессивные - 50%,
- 2) ауто-сомно-доминантные - 15%,
- 3) X-сцепленные - 5%,
- 4) фенкопий - 30%.

Повторный риск заболевания для будущих детей пробанда равен:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 72%
2)	-	Б. 48%
3)	-	В. 26%
4)	-	Г. 13%
5)	+	Д. 7,5%

Задание №73

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота нормального аллеля А в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 95%
2)	-	Б. 85%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 9,5%
5)	-	Д. 5%

Задание №74

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота патологического аллеля а в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 95%
2)	-	Б. 85%
3)	-	В. 50%
4)	-	Г. 9,5%
5)	+	Д. 5%

Задание №75

Известно, что среди носителей гена хорей Гентинггона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 50 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 50%
2)	-	Б. 44%
3)	+	В. 28,5%
4)	-	Г. 25%
5)	-	Д. 9%

Задание №76

Известно, что среди носителей гена хорей Гентинггона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 65 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 50%;
2)	-	Б. 44%
3)	-	В. 28,5%
4)	-	Г. 25%
5)	+	Д. 9%

Задание №77

При исследовании ребенка с болезнью Дауна установлено, что у него имеется транслокация 21/15. У отца имеется та же транслокация в сбалансированном состоянии. Риск повторного рождения больного ребенка составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 2-3%
2)	-	Б. 10-11%
3)	-	В. 15-20%
4)	-	Г. 25%
5)	-	Д. рождение больного ребенка исключено

Задание №78

Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются:

- 1) повышенный генетический риск,
- 2) тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности,
- 3) отсутствие удовлетворительного метода лечения,
- 4) наличие точного метода диагностики.

Проранжируйте их по степени важности:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1, 2, 3, 4
2)	+	Б. правильный ответ 1, 2, 4, 3
3)	-	В. правильный ответ 1, 3, 2, 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 4, 2, 3
5)	-	Д. правильный ответ 1, 4, 3, 2

Задание №79

УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности:

- 1) 10-14 недель,
- 2) 15-19 недель,
- 3) 20-24 недель,

4) после 23 недель

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 1 и 3
3)	+	В. правильный ответ 2 и 3
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №80

В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. амниоцентез
2)	+	Б. биопсия хориона
3)	-	В. кордоцентез
4)	-	Г. фетоскопия

Задание №81

Из перечисленных методов инвазивной пренатальной диагностики диагностику хромосомных болезней и аномалий позволяют осуществлять:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. амниоцентез
2)	-	Б. биопсия хориона
3)	-	В. кордоцентез
4)	+	Г. все перечисленные методы
5)	-	Д. на один из перечисленных методов

Задание №82

Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей:

- 1) альфафетопротеина,
- 2) хорионического гонадотропина,
- 3) неконъюгированного эстриола,
- 4) клеток плода

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. правильный ответ 1,2,3
2)	-	Б. правильный ответ 2, 3, 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 3, 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №83

При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у

беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП - ниже нормы, ХГЧ - выше нормы, НЭ - ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. хромосомное заболевание;
2)	-	Б. дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
3)	-	В. расщелина губы и/или неба
4)	-	Г. множественные врожденные пороки развития

Задание №84

Требования, предъявляемые к программам неонатального скрининга:

- 1) доступность лечения выявленных больных,
- 2) высокая частота заболеваний в популяции,
- 3) экономическая выгода,
- 4) небольшой размер популяции

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	Б. правильный ответ 1, 3 и 4
3)	-	В. правильный ответ 1, 2 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №85

Оптимальный размер популяции для функционирования одной межобластной медико-генетической консультации составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. 1-1,5 млн.
2)	-	Б. 2-3 млн.
3)	-	В. 4-6 млн.
4)	+	Г. 8-10 млн.
5)	-	Д. более 10 млн.

Задание №86

Оптимальный размер популяции для функционирования одного консультативного кабинета по медицинской генетике составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. 1-1,5 млн.
2)	-	В. 2-3 млн.
3)	-	В. 3-4 млн.
4)	-	Г. 5-6 млн.
5)	-	Д. более 10 млн.

Задание №87

При обнаружении носительства патологического гена или хромосомы у здоровых лиц в медико-генетической консультации и формация сообщается:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. носителю патологического гена или хромосомы
2)	-	Б. родственникам
3)	-	В. в поликлинику по месту жительства
4)	-	Г. по месту работы

Задание №88

При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации следующая:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	А. генетический риск сообщается только женщине
2)	-	Б. информацию о риске получает муж
3)	-	В. беседа проводится с двумя супругами
4)	-	Г. муж получает информацию без учета "ложного" отцовства
5)	-	Д. информацию о риске получают родственники

Задание №89

На принятие решения о продолжении деторождения после медико-генетического консультирования влияют следующие факторы:

- 1) величина генетического риска;
- 2) тяжесть заболевания;
- 3) наличие детей в семье

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	+	Г. правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №90

С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:

- 1) сразу после рождения,
- 2) через шесть месяцев;
- 3) через год и более

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1
2)	-	Б. правильный ответ 2
3)	-	В. правильный ответ 3
4)	-	Г. правильный ответ 1, 2 и 3
5)	+	Д. правильный ответ 2 и 3

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К СОСТАВЛЕНИЮ ЭКЗАМЕНАЦИОННЫХ БИЛЕТОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ИТОГОВУЮ АТТЕСТАЦИЮ

Экзамен проводится в форме собеседования комиссии с экзаменуемым и оценивает знания, полученные обучаемым

1. История открытия гена как дискретной единицы.
2. Молекула ДНК как основа генетической информации.
3. История изучения генетической функции ДНК.
4. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК.
5. Нуклеотидный состав ДНК и конформации ДНК.
6. Кодированные и регуляторные сегменты генов.
7. Промоторные, экзонные и интронные участки генов.
8. Повторы в геноме, их локализация и возможная роль.
9. Хромосомная организация ДНК в клетках человека и млекопитающих. Полуконсервативная репликация ДНК у эукариот.
10. Клеточный цикл эукариотической клетки.
11. Хромосомы человека, методы их морфологического анализа.
12. Группы сцепления генов у человека и открытие наследственных заболеваний. Модальное число хромосом человека и млекопитающих.
13. Генетическая рекомбинация и ее роль в физиологических процессах.
14. Хроматографические и электромиграционные методы разделения веществ. Электрофорез белков. Стационарный и иммуноэлектрофорез. Капиллярный электрофорез. Стандартный состав белков сыворотки крови и мочи.
15. Электрофорез нуклеиновых кислот, основные методы
16. Методы определения нуклеотидной последовательности ДНК и РНК (секвенирование).
17. Принцип полимеразной цепной реакции (ПЦР) ДНК.
18. Варианты ПЦР в медицинской практике: гено- и аллельспецифическая ПЦР, Компоненты и условия проведения ПЦР,
19. Методы анализа продуктов амплификации.
20. Обратная транскрипция РНК.
21. Рестриктазный и конформационный анализ продуктов ПЦР.
22. Развитие методов молекулярной гибридизации нуклеиновых кислот.
23. Методы гибридизации НК на микрочипах.
24. Основные задачи применения микрочипов (биочипов).
25. Сплайсинг ядерной РНК и его значение.
26. Механизм продукции белков на рибосомах.
27. Функции рибосомной и транспортных РНК в синтезе белка.
28. Трансляция генетической информации мРНК в аминокислотную последовательность белка.
29. Виды посттрансляционной модификации белков.
30. Мутации генов: история развития мутационной теории.
31. Точечные и хромосомные мутации. Типы точечных мутаций.
32. Основные морфологические типы хромосомных мутаций.
33. Возможные последствия генных мутаций различных участков генов.
34. Функциональные генные варианты, их основные типы и значение
35. Последствия микрохромосомных перестроек и возможность активации онкогенов. Хромосомные аномалии у человека: механизмы патогенеза хромосомных заболеваний
36. Геном человека, основные черты организации.

37. Полиморфные маркеры ДНК и картирование генов наследственных болезней. Прогрессирующая мышечная дистрофия – пример локализации гена на X-хромосоме.
38. Принципы генной и клеточной терапии.
39. Понятие антиципации и генной экспансии.
40. Понятие генетического импринтинга как причины наследственных заболеваний.
41. Фармакогеномика и ее применение в практической фармакологии
42. Полиморфизм генов как инструмент изучения генофонда.
43. Основные задачи ПЦР-диагностики вирусных инфекций
44. ДНК-диагностика вирусов группы герпеса.
45. ПЦР-исследования при гепатитах В, С и СПИДе.
46. ДНК-диагностика бактериальных и грибковых инфекций в клинике.
47. ДНК-диагностика инфекций полости рта и желудочно-кишечного тракта.
48. ДНК-диагностика скрытых урогенитальных инфекций
49. Генодиагностика папилломавирусной инфекций различной локализации
50. Гены предрасположенности человека к тромбозу
51. Гены предрасположенности человека к тяжелым инфекционным осложнениям
52. Гены предрасположенности человека к поведенческим нарушениям
53. Гены предрасположенности человека к злокачественным новообразованиям
54. Понятие о трансгенах и трансгенных организмах.
55. Понятие генетического химеризма при трансплантации органов и тканей
56. Роль генетического химеризма в противоопухолевом ответе
57. Способы оценки генного химеризма и минимальной остаточной болезни при лейкозах
58. Понятие биоинформатики и ее роль в молекулярной медицине.
59. Кодирование наследственной информации.
60. Базы данных по молекулярной биологии и генетике.
61. Информационный анализ последовательностей нуклеиновых кислот
62. Электронный подбор ДНК-зондов и проверка данных секвенирования. Организационная структура лабораторной службы. Номенклатура исследований. Техника безопасности, Санитарно-эпидемические нормативы.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

ОСНОВНАЯ:

1. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / Е.Е. Васильева. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.
2. Глухов, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / М.М. Глухов, И.А. Круглов. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.
3. Гнатик, Е.Н. Генетика человека: Былое и грядущее / Е.Н. Гнатик. - М.: Ленанд, 2015. - 280 с.
4. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. Руководство для самоподготовки / Н.А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
5. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: Учебное пособие / Н.А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2009. - 191 с.
6. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики / Н.А. Курчанов. - СПб.: Спецлит, 2009. - 191 с.
7. Пальцев, М.А. Иммуногенетика человека и биобезопасность. / М.А. Пальцев, Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев. - М.: Медицина, 2009. - 256 с.
8. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Э.Д. Рубан. - Рн/Д: Феникс, 2013. - 319 с.
9. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 192 с.
10. Вавилова Т.В., Кадинская М.И., Орловский П.И., Полежаев Д.А. Лабораторный контроль антикоагулянтной терапии у хирургических больных. Методические рекомендации. /Под ред. В.Л. Эмануэля, В.В. Гриценко. – СПб., 2002. – 56с.
11. Вебер В.Р., Швецова Т.П. Лабораторные методы исследования. Диагностическое значение: Учебное пособие. - М.: ООО «Медицинское информационное агентство», 2008. – 496 с.
12. Лаборатория в современной клинике. Взгляд ведущих клиницистов России. - М.: Лабора, 2010. – 179 с.
13. Хиггинс К. Расшифровка клинических лабораторных анализов. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. - 456 с.

ПРИКАЗЫ МИНЗДРАВА РОССИИ ПО ЛАБОРАТОРНОЙ СЛУЖБЕ

1. № 535 от 22.04.85 «Об унификации микробиологических (бактериологических) методов исследования, применяемых в клинико-диагностических лабораториях лечебно-профилактических учреждений».
2. № 1570 от 04.12.86 «Об улучшении выявления больных гонореей и трихомонозом в акушерских и гинекологических отделениях (палатах, кабинетах), женских консультациях и урологических кабинетах поликлиник»
3. № 286 от 07.12.93 «О совершенствовании контроля за заболеваниями, передаваемыми половым путем».
4. № 295 от 21.12.93 «Об утверждении Положения об аккредитации клинико-диагностических лабораторий»
5. № 9 от 26.01.94 «О совершенствовании работы по внешнему контролю качества клинических лабораторных исследований»
6. № 8 от 19.01.95 «О развитии и совершенствовании деятельности лабораторий клинической микробиологии (бактериологии) лечебно-профилактических учреждений»
7. № 117 от 03.05.95 «Об участии клинико-диагностических лабораторий лечебно-профилактических учреждений России в Федеральной системе внешней оценки качества клинических лабораторных исследований»
8. № 60 от 19.02.96 «О мерах по дальнейшему совершенствованию ФСВОК»
9. № 233 от 05.06.96 «Об аккредитации клинико-диагностических лабораторий в качестве экспертных»
10. № 380 от 25.12.97 «О состоянии и мерах по совершенствованию лабораторного обеспечения диагностики и лечения пациентов в учреждениях здравоохранения Российской Федерации»
11. № 8 от 12.01.99 «О введении в действие Положения о порядке инспекционного контроля за деятельностью клинико-диагностических и экспертных лабораторий в здравоохранении»
12. № 45 от 07.02.2000 «О системе мер по повышению качества клинических лабораторных исследований в учреждениях здравоохранения Российской Федерации»
13. № 64 от 21.02.2000 «Об утверждении номенклатуры клинических лабораторных исследований»

14. № 87 от 26.03.01 «О совершенствовании серологической диагностики сифилиса»
15. № 322 от 21.10.02 «О применении в практике здравоохранения иммуноферментных тест-систем для выявления поверхностного антигена вируса гепатита В (HbsAg) и антител к вирусу гепатита С (анти-ВГС) в сыв. крови человека»
16. № 109 от 21.03.03 «О совершенствовании противотуберкулезных мероприятий в Российской Федерации»
17. № 220 от 26.05.03 «Об утверждении отраслевого стандарта «Правила проведения внутрилабораторного контроля качества количественных методов клинических лабораторных исследований с использованием контрольных материалов»

Рецензент: Савичева Алевтина Михайловна

Заведующая отделом медицинской микробиологии

ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта»

Заведующая кафедрой клинической лабораторной диагностики ФН и ДЦО

ФГБОУ ВО СПбГМУ МЗ РФ, Заслуженный деятель науки РФ,

д.м.н., профессор



Эксперт: Волчков Владимир Анатольевич

Заслуженный врач РФ

Главный врач СПб ГБУЗ «Городская многопрофильная больница №2»,

заведующий кафедрой анестезиологии и реаниматологии ФГБОУ ВО СПбГУ

д.м.н., профессор

