



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 1 от 01.09.2023 г.

Рабочая программа	«Государственной итоговой аттестации»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика
Квалификация (специальность)	Врач-генетик
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Черданцева Татьяна Михайловна	д.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой
Якубовский Григорий Иосифович	к.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Соловьев Анатолий Егорович	д.м.н., профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой
Трушин Сергей Николаевич	д.м.н., профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой

Одобрено учебно-методической комиссией по ординатуре и аспирантуре.  
Протокол № 7 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Рабочая программа «Государственной итоговой аттестации» разработана в соответствии с:

<b>ФГОС ВО</b>	Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика»
<b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b>	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 19 ноября 2013 г. № 1258 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры"

**Целью** государственной итоговой аттестации является определение соответствия результатов освоения обучающимися основной профессиональной образовательной программы соответствующим требованиям федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (далее – ФГОС ВО).

**Задачами** государственной итоговой аттестации является определение сформированности у обучающихся основных компетенций, установленных ФГОС ВО, и оценка готовности обучающихся к решению профессиональных задач в соответствии с видами профессиональной деятельности, на которые ориентирована образовательная программа.

### **Компетенции выпускника, сформированность которых оценивается на государственной итоговой аттестации**

Универсальные компетенции (УК):

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовностью 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):

- готовностью 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);
- готовностью к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовностью к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

- готовностью к применению социально-гигиенических методик сбора и медикостатистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);
  - готовностью 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 ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
  - готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)
  - готовностью к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);
  - готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);
  - готовностью к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);
  - готовностью к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);
  - • готовностью к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);
  - готовностью к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).
- Государственная итоговая аттестация в полном объеме относится к базовой части Блока 3 ОПОП ординатуры.

### **Процедура проведения государственной итоговой аттестации**

Государственная итоговая аттестация проводится государственной экзаменационной комиссией, состав которой утверждается приказом ректора не позднее чем за 1 месяц до даты начала государственной итоговой аттестации. Председатель государственной экзаменационной комиссии утверждается Министерством здравоохранения Российской Федерации не позднее 31 декабря года, предшествующего году проведения государственной итоговой аттестации.

Государственная итоговая аттестация обучающихся проводится в форме государственного экзамена (междисциплинарного).

Программа государственной итоговой аттестации, включая критерии оценки результатов сдачи государственного экзамена, а также порядок подачи и рассмотрения апелляций доводятся до сведения обучающихся, не позднее чем за шесть месяцев до начала государственной итоговой аттестации.

Все экзаменационные материалы для проведения государственного междисциплинарного экзамена обсуждаются на заседаниях учебно-методических комиссий и утверждаются на заседании учебно-методического совета Университета.

Срок проведения государственной итоговой аттестации определяется расписанием, которое составляется в соответствии с учебным планом, утверждается ректором и доводится до сведения обучающихся, председателя и членов государственных экзаменационных комиссий и апелляционных комиссий, секретарей государственных экзаменационных комиссий не позднее чем за 30 календарных дней до дня проведения первого государственного аттестационного испытания.

Перед государственным экзаменом проводится консультирование обучающихся по вопросам, включенным в программу государственного экзамена.

### **Структура и содержание государственной итоговой аттестации в форме государственного экзамена**

Государственный экзамен по специальности 31.08.30 Генетика включает в себя несколько аттестационных испытаний и проводится в три этапа: I этап - тестирование; II этап - оценка практических навыков и умений; III этап - собеседование.

#### **Перечень вопросов, выносимых на государственный экзамен:**

1. Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина  
Роль наследственности в патологии. Клиническая классификация наследственных болезней.
2. Организация медико-генетической службы в РФ.
3. Структура и функции генетического материала.
4. Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм.  
Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.
5. Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Митоз и его стадии.
6. Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов.
7. Клинико-генеалогический метод. Этапы построения родословной
8. Генетика развития. Гены, участвующие в эмбриогенезе.
9. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SRY, AZF зоны.
10. Механизм репликации, транскрипции, трансляции у прокариот.

- 11.Механизм репликации, транскрипции, трансляции у эукариот.
- 12.Механизмы репарации ДНК у экариот.
- 13.Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака. Конверсия гена.
- 14.Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.
- 15.Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.
- 16.Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана. Диагностика и терапия.
- 17.Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека.
- 18.Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ.
- 19.Врожденные пороки развития (ВПР): этиология и классификация. Понятие о тератогенезе и мутогенезе.
- 20.Этиология, патогенез и особенности клинической картины фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
- 21.Этиология, патогенез и особенности клинической картины тирозинемии. Диагностика и терапия.
- 22.Этиология, патогенез и особенности клинической картины галактоземии. Диагностика и терапия.
- 23.Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотериоза. Диагностика и терапия.
- 24.Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.
- 25.Этиология, патогенез и особенности клинической картины гомоцистиинурии. Диагностика и терапия.
- 26.Этиология, патогенез и особенности клинической картины обмена триптофана. Диагностика и терапия.
- 27.Этиология, патогенез и особенности клинической картины семейной гиперхолестеринемии. Диагностика и терапия.
- 28.Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотериоза. Диагностика и терапия.
- 30.Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного синдрома Блума. Диагностика и терапия.
- 31.Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Дауна, Эдвартса и Патау. Диагностика и терапия.
- 32.Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Ди-Джорджи и 1р36. Диагностика и терапия.
- 33.Этиология, патогенез и особенности клинической картины талассемии. Диагностика и терапия.
- 34.Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Помпе. Диагностика и терапия.
- 35.Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Гоше. Диагностика и терапия.

36.Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Ниманна-Пика. Диагностика и терапия.

37.Этиология, патогенез и особенности клинической картины несовершенного остеогенеза. Диагностика и терапия.

38.Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Диагностика и терапия.

39.Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни синдрома Марфана. Диагностика и терапия.

40.Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии.

41.Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшена-Беккера. Диагностика и терапия.

42.Этиология, патогенез, клиническая картина миодистрофии Ландузи-Дежерина (лицелопаточно-плечевая миодистрофия). Диагностика и терапия.

43.Этиология, патогенез, клиническая картина миодистрофии Эрба - Рота (конечнопоясная миодистрофия). Диагностика и терапия.

44.Этиология, патогенез, клиническая картина Верднига - Гоффмана (острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия). Диагностика и терапия.

45.Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии бульбоспинальной амиотрофия Кеннеди. Диагностика и терапия.

46.Этиология, патогенез, клиническая картина синдрома Мартин-Белл. Диагностика и терапия.

47.Этиология, патогенез, клиническая картина амиотрофии Шарко-Мари –Туца. Диагностика и терапия.

48.Этиология, патогенез, клиническая картина гемофилии. Диагностика и терапия.

49.Этиология, патогенез, клиническая картина фосфат-диабета. Диагностика и терапия.

50.Методы диагностики наследственной патологии. Этапы диагностики. Сбор анамнеза, построение родословной.

52.Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.

53.Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

54.Принципы терапии наследственной патологии. Клеточная терапия наследственных болезней.

55.Принципы терапии наследственной патологии. Генная терапия наследственных болезней.

56.Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы

57.Предимплантационная диагностика: принцип метода, диагностические возможности.

58.Генетические факторы бесплодия. Генетика невынашивания беременности.

59.Массовый неонатальный скрининг на территории РФ.



60.Строение митохондрий. Генетический аппарат митохондрий. Митохондриальная Ева. Особенности митохондриального наследования. Клиническая картина некоторых митохондриальных заболеваний (MERRF, MELAS, LHON).

61.Молекулярные механизмы канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы

62.Ранняя диагностика опухолей. Возможности генетических методов диагностики на доклиническом этапе развития опухолевого процесса. Перспективы изучения циркулирующей опухолевой ДНК.

63.Генетика инфекционных болезней человека. Менделирующая предрасположенность к многочисленным инфекциям. Гены, обуславливающие устойчивость к инфекционным заболеваниям. «Берлинский пациент».

64.Комплексные хромосомные перестройки. Классификация, особенности клинической картины.

65.Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к каритипированию

66.Мейоз и его стадии. Нарушения мейотического деления. Кроссинговер и его биологический смысл.

67.Этиология, патогенез и особенности клинической картины полисомий по половым хромосомам. Диагностика и терапия.

68.Сперматогенез и овогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном расхождении хромосом.

69.Семиотика наследственных болезней. Феногнетика.

70.Виды и методы профилактики наследственной патологии.

### **Процедура проведения государственного экзамена:**

Экзамен проводится по билетам в форме устного собеседования. Ординатору достается экзаменационный билет путем собственного случайного выбора и предоставляется 45 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится не менее 20 минут.

Ответ обучающегося заслушивают не менее двух членов экзаменационной комиссии. Экзаменаторы имеют право задавать обучающемуся уточняющие вопросы, которые вместе с ответами обучающегося заносятся в протокол.

Обучающимся и лицам, привлекаемым к государственной итоговой аттестации, во время ее проведения запрещается иметь при себе и использовать средства связи.

Нарушения обучающимся учебной дисциплины при проведении государственной итоговой аттестации пресекаются. В этом случае составляется акт о нарушении учебной дисциплины и выставляется оценка «неудовлетворительно».

К нарушениям учебной дисциплины во время государственной итоговой аттестации относятся:

- списывание (в том числе с использованием мобильной связи, ресурсов Интернет, а также литературы и материалов, не разрешенных к использованию на экзамене или зачёте);

- обращение к другим обучающимся за помощью или консультацией при подготовке ответа по билету или выполнении задания;

- прохождение государственной итоговой аттестации лицами, выдающими себя за обучающегося, обязанного сдавать экзамен.

Результаты государственного экзамена оцениваются по четырехбалльной системе: "отлично", "хорошо", "удовлетворительно", "неудовлетворительно". Оценки "отлично", "хорошо", "удовлетворительно" означают успешное прохождение государственной итоговой аттестации.

Результаты государственного экзамена объявляются обучающимся в день проведения экзамена после оформления и утверждения протоколов заседания государственной экзаменационной комиссии.

### **Критерии оценки междисциплинарного государственного экзамена:**

- Оценка «отлично» выставляется, если ординатор показал глубокое полное знание и усвоение программного материала учебной дисциплины в его взаимосвязи с другими дисциплинами и с предстоящей профессиональной деятельностью, усвоение основной литературы, рекомендованной рабочей программой учебной дисциплины, знание дополнительной литературы, способность к самостоятельному пополнению и обновлению знаний и ответил правильно не менее, чем на 90% тестовых вопросов.
- Оценки «хорошо» заслуживает ординатор, показавший полное знание основного материала учебной дисциплины, знание основной литературы и знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной рабочей программой, способность к пополнению и обновлению знаний и ответил верно не менее, чем на 80% тестовых вопросов.
- Оценки «удовлетворительно» заслуживает ординатор, показавший при ответе на экзамене знание основных положений учебной дисциплины, допустивший отдельные погрешности и сумевший устранить их с помощью преподавателя, знакомый с основной литературой, рекомендованной рабочей программой и ответил верно не менее, чем на 70% тестовых вопросов.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях ординатора основных положений учебной дисциплины, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на вопросы

экзаменационного билета и/или ответил верно менее чем на 70% тестовых вопросов.

## Перечень рекомендуемой литературы

### Основная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст]: учеб.: [с прил. на компактдиске]/ под ред. Н.П. Бочкова. -4-е изд., доп. и перераб. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа". 2013.- 582 с. + 1 электрон. опт. диск CD-R.

2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник/Н.П.Бочков, В.П.Пузырев, С.М.Смирнихина: под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп.

и

перераб.М.:ГЭОТАРМедиа,2015."http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html

### Дополнительная учебная литература

1.Клиническая фармакогенетика: учеб. пособие для студентов мед. вузов/ под ред. В.Г.Кукеса, Н.П. Бочкова. - М.: Изд. группа "ГЭОТАРМедиа",2007. -245 с.

2.Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика /Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред.Бочкова Н.П. -М.: Изд.группа "ГЭОТАР- Медиа".2010-620с.

3. Медицинская генетика [электронный ресурс]: учебник/ под ред.Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html

4.Медицинская генетика [Текст]: дидактические материалы для студентов лечебного, педиатрического и медико-профилактического фак. /Ряз. гос. мед.ун-т; сост. и пер. А.С. Стариков.- Рязань : РИО РязГМУ, 2015.-104 с.

5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учеб.для студентов мед.вузов. - М.: Медицина, 2003. - 448с.: ил. - (Учеб.лит.Для студентов мед.вузов). - Библиогр.: С. 443-444. - ISBN 5-225-04327-5: 436-36.

6.Мутовин Г.Р.Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие /Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – ISBN 978-5-97041152-0. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html.

### Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети

«Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

1. Официальный сайт Российского общества медицинских генетиков  
<http://www.romg.org>

2. ЭБС "Консультант врача" [www.rosmedlib.ru](http://www.rosmedlib.ru)

3. ЭБС "Консультант студента" [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)

4. Библиографическая и реферативная база данных Scopus. Ссылка на ресурс: [www.scopus.com](http://www.scopus.com).

### **Примеры тестов с эталонами ответов:**

1. Для диагностики ферментопатий используются методы:
  - а) буккальный тест
  - б) биохимический
  - в) микробиологический
  - г) популяционный
  - д) иммунофлюоресцентный
2. К этиологическим методам лечения относят:
  - а) генную инженерию
  - б) антибиотикотерапию
  - в) ограничение введения вредного продукта
  - г) заместительную терапию
3. К хромосомным мутациям относят:
  - а) трансляция
  - б) инверсия
  - в) мимикрия
  - г) реполяризация
  - д) экстраполяция
4. Аутосомно-доминантно наследуются:
  - а) гемофилия
  - б) синдром Шерешевского-Тернера
  - в) миопатия Дюшенна
  - г) нейрофиброматоз
  - д) шизофрения
5. К структурным хромосомным аномалиям относятся:
  - а) анеуплоидия
  - б) полисомия
  - в) полиплоидия
  - г) инверсия
6. Первичная перетяжка хромосомы называется:
  - а) теломера
  - б) центромера
  - в) сателлит
  - г) плечо хромосомы
7. Брак между родственниками I степени родства:
  - а) морганический
  - б) инцест
  - в) инбридинг
  - г) полигамия
8. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет:
  - а) от 2 до 6 месяцев
  - б) от 2 месяцев до 1 года
  - в) от 2 месяцев до 3 лет
  - г) от 2 месяцев до 5-6 лет
  - д) всю жизнь

9. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

- а) монголоидного разреза глаз
- б) олигофрении
- в) нарушения речи
- г) врожденных пороков сердца
- д) пирамидной недостаточности

10. Синдром Шершевского - Тернера чаще встречается

- а) у девочек
- б) у мальчиков
- в) у лиц обоего пола
- г) только у взрослых

Номер задания	Ответ
1	б
2	а
3	б
4	г
5	г
6	б
7	б
8	г
9	д
10	а

**Примеры экзаменационных ситуационных задач с эталонами ответов:**

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №1**  
для итоговой аттестации ординаторов  
по специальности «Генетика»

Пациент Р. в возрасте 17 лет поступил в неврологическое отделение с жалобами на общую заторможенность, замедленность при ходьбе, дрожание в ногах, эпизоды эпилептиформных припадков. Из анамнеза известно, что в течение последних двух лет сильно изменилось поведение мальчика, он потерял интерес к окружающему, перестал выходить из дома. Наблюдались эпизоды припадков и потери сознания. При осмотре выявлены грубые рефлексы орального автоматизма: хоботковый, ладонно-подбородочный, назолабиальный, отмечаются насильственные эмоции в виде смеха, постоянно улыбается. Походка атаксическая, в позе Ромберга покачивается. Колец Кайзера—Флейшера нет. В биохимическом анализе крови отмечается повышение тимоловой пробы (5,3 ед.) и трансаминаз. Снижение церулоплазмина до 138 мг/л (норма 180—450 мг/л) и повышение сывороточной меди — 32,97 ммоль/л (норма 11,0—22,0 ммоль/л). ЭКГ — без выраженных изменений, УЗИ печени: выраженные диффузные изменения паренхимы печени по типу портального цирроза.

1. Предварительный диагноз

2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие клинические формы данной патологии Вы знаете?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если родители клинически здоровы.

Ответ: 1. Болезнь Вильсона-Коновалова; 2. Молекулярно-генетическое; 3. Брюшная, ригидно-аритмогиперкинетическая, дрожательно-ригидная форма, дрожательная форма, экстрапирамидно-корковая форма; 4. 25%

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №2**  
для итоговой аттестации ординаторов  
по специальности «Генетика»

Больной К., 19 лет, находился в офтальмологическом отделении с жалобами на внезапно появившуюся и непреходящую «пелену» перед глазами. Отмечается остро возникшее (в течение 3 недель) снижение остроты зрения на оба глаза. Семейный анамнез отягощен: сестра и мать полностью потеряли зрение в возрасте 23 и 29 лет. При офтальмологическом осмотре диагностирована атрофия обоих зрительных нервов.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
5. Как прервать наследование данного заболевания

Ответ: 1. Нейропатия Лебера; 2. Митохондриально; 3. Молекулярно-генетическое; 4. Стремится к 0%; 5. Сын не передаст свою патологию

**Порядок подачи и рассмотрения апелляций:**

По результатам государственных аттестационных испытаний обучающийся имеет право на апелляцию.

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

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

Для рассмотрения апелляции секретарь государственной экзаменационной комиссии направляет в апелляционную комиссию протокол заседания государственной экзаменационной комиссии, заключение председателя государственной экзаменационной комиссии о соблюдении процедурных вопросов при проведении государственного аттестационного испытания, а также письменные ответы обучающегося (при их наличии).

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.

При рассмотрении апелляции о нарушении порядка проведения государственного аттестационного испытания апелляционная комиссия принимает одно из следующих решений:

- об отклонении апелляции, если изложенные в ней сведения о нарушениях процедуры проведения государственной итоговой аттестации обучающегося не подтвердились и (или) не повлияли на результат государственного аттестационного испытания;

- об удовлетворении апелляции, если изложенные в ней сведения о допущенных нарушениях процедуры проведения государственной итоговой аттестации обучающегося подтвердились и повлияли на результат государственного аттестационного испытания.

В случае принятия решения об удовлетворении апелляции результат проведения государственного аттестационного испытания подлежит аннулированию, в связи с чем протокол о рассмотрении апелляции не позднее следующего рабочего дня передается в государственную экзаменационную комиссию для реализации решения апелляционной комиссии. Обучаемому предоставляется возможность пройти государственное аттестационное испытание в сроки, установленные Университетом.

При рассмотрении апелляции о несогласии с результатами государственного аттестационного испытания апелляционная комиссия выносит одно из следующих решений:

- об отклонении апелляции и сохранении результата государственного аттестационного испытания;

- об удовлетворении апелляции и выставлении иного результата государственного аттестационного испытания.

Решение апелляционной комиссии не позднее следующего рабочего дня передается в государственную экзаменационную комиссию. Решение апелляционной комиссии является основанием для аннулирования ранее выставленного результата государственного аттестационного испытания и выставления нового.

Решение апелляционной комиссии является окончательным и пересмотру не подлежит.

Апелляция на повторное проведение государственного аттестационного испытания не принимается.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

СОГЛАСОВАНО	УТВЕРЖДАЮ
Начальник отдела аспирантуры, ординатуры и магистратуры А.В. Шаханов	проректор по учебной работе профессор О.М. Урясьев
_____	_____
подпись	подпись
«    »                          20__ г.	«    »                          20__ г.
«    »	

**Фонд оценочных средств**  
**для государственной итоговой аттестации**

выпускников по программам подготовки кадров высшей квалификации –  
программам ординатуры по специальности  
31.08.30 Генетика

РЯЗАНЬ, 2018



## Лист утверждения и согласования

Фонд оценочных средств государственной итоговой аттестации по дисциплине «Генетика» (общее количество страниц 77):

1. Согласована с научной библиотекой университета по рекомендуемой литературе

Заведующая научной библиотекой \_\_\_\_\_ /О.В. Козлова  
подпись

2. Утверждена на заседании кафедры

Протокол № 1 от «27» августа 2018 г.

И.о. заведующего кафедрой, к.м.н. \_\_\_\_\_ / Р.В. Деев  
подпись

3. Утверждена на заседании учебно-методической комиссии по программам аспирантуры, ординатуры, магистратуры.

Протокол № \_\_\_\_ от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_ г.

Председатель комиссии, к.м.н, доц. \_\_\_\_\_ / Л.В. Твердова  
подпись

4. Согласована с отделом образовательных программ на соответствие макету, учебному плану и наличию сопроводительной документации

Начальник отдела \_\_\_\_\_ /А.А. Сидоров  
подпись

5. Утверждена на заседании учебно-методического совета университета.

Протокол № \_\_\_\_ от \_\_\_\_ \_\_\_\_\_ 2018 г.

**Матрица компетенций, сформированность которых оценивается на государственном экзамене**

Номер ситуационной задачи и/или задания/билета	Компетенции
1	УК-1, ПК-3, ПК-4, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10
2	УК-1,УК-2, ПК-12, ПК-9, ПК-10, Пк-13
3	УК-1,УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
4	УК-1, , ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12, ПК-13
5	ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12
6	УК-1, ПК-2, , ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-11, ПК-12
7	УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6
8	УК-1,УК-2, УК-3, ПК-11, ПК-12
9	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-12
10	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4ПК-7, ПК-8, ПК-11, ПК-12
11	УК-1, ПК-10, ПК-11, ПК-12
12	УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9,
13	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-8
14	УК-1,УК-2, УК-3. ПК-11, ПК-12
15	УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5
16	УК-1, ПК-3, ПК-4, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10
17	УК-1,УК-2, ПК-12, ПК-9, ПК-10
18	УК-1,УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, Пк-13
19	УК-1, , ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12
20	ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12
21	УК-1, ПК-2, , ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-11, ПК-12
22	УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6
23	УК-1,УК-2, УК-3, ПК-11, ПК-12, ПК-13
24	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-12
25	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4ПК-7, ПК-8, ПК-11, ПК-12
26	УК-1, ПК-10, ПК-11, ПК-12
27	УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9,
28	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-8
29	УК-1,УК-2, УК-3. ПК-11, ПК-12
30	УК-2, УК-3. ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, Пк-13

## Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенций:

1. Для диагностики ферментопатий используются методы:

- а) буккальный тест
- б) биохимический
- в) микробиологический
- г) популяционный
- д) иммунофлюоресцентный

2. К этиологическим методам лечения относят:

- а) генную инженерию
- б) антибиотикотерапию
- в) ограничение введения вредного продукта
- г) заместительную терапию

3. К хромосомным мутациям относят:

- а) трансляция
- б) инверсия
- в) мимикрия
- г) реполяризация
- д) экстраполяция

4. Аутосомно-доминантно наследуются:

- а) гемофилия
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) миопатия Дюшенна
- г) нейрофиброматоз
- д) шизофрения

5. К структурным хромосомным аномалиям относятся:

- а) анеуплоидия
- б) полисомия
- в) полиплоидия
- г) инверсия

6. Первичная перетяжка хромосомы называется:

- а) теломера
- б) центромера
- в) сателлит
- г) плечо хромосомы

7. Брак между родственниками I степени родства:

- а) морганический
- б) инцест
- в) инбридинг
- г) полигамия

8. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет:

- а) от 2 до 6 месяцев
- б) от 2 месяцев до 1 года
- в) от 2 месяцев до 3 лет
- г) от 2 месяцев до 5-6 лет
- д) всю жизнь

9. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

- а) монголоидного разреза глаз
- б) олигофрении
- в) нарушения речи
- г) врожденных пороков сердца
- д) пирамидной недостаточности

10. Синдром Шершевского - Тернера чаще встречается

- а) у девочек
- б) у мальчиков
- в) у лиц обоего пола
- г) только у взрослых

11. Синдром Марфана характеризуется

- а) арахнодактилией
- б) пороками сердца
- в) подвывихами хрусталика
- г) задержкой умственного развития
- д) всеми перечисленными симптомами

12. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов

- а) отсутствует
- б) незначительная
- в) значительная
- г) зависит от возраста родителей
- д) зависит от пола больного

13. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

- а) Транскрипция
- б) Процессинг
- в) Полиплоидия
- г) Трансляция
- д) Репликация

14. Хромосомный набор-это:

- а) Фенотип
- б) Генотип
- в) Кариотип
- г) Рекомбинант

15. Кариотип - это совокупность особенностей хромосомного набора клетки, определяющаяся:

- а) числом половых хромосом
- б) формой хромосом
- в) структурой хромосом
- г) всем перечисленным
- д) ничем из перечисленного

16. Ведущим признаком, на основании которого осуществляется распределение пораженных на группы во время сортировки, является:

- а) нуждаемость в медицинской помощи
- б) оперативность в оказании медицинской помощи
- в) конкретность в оказании медицинской помощи
- г) целесообразность в оказании медицинской помощи

17. Медицинская сортировка проводится на основании определения:

- а) угрозы жизни пораженного

- б) диагноза пораженного
- в) тяжести поражения
- г) очередности поступления пораженного

18. К трем основным сортировочным признакам не относятся:

- а) опасность для окружающих
- б) лечебный признак
- в) эвакуационный признак
- г) тяжесть поражения

19. Медицинской эвакуации из очага катастрофы подлежат пострадавшие:

- а) в состоянии шока
- б) все
- в) с крайне тяжелыми повреждениями
- г) только женщины и дети

20. Доврачебная медицинская помощь оказывается:

- а) санитарной дружинницей с использованием табельных средств
- б) медицинской сестрой с использованием табельных средств
- в) фельдшером с использованием подручных средств
- г) врачом с использованием подручных средств

21. Знание врачом законов формирования личности позволяет

- а) предупредить пограничные нервно - психические расстройства
- б) изучать характер и личность больного
- в) оказывать своевременную и более совершенную помощь больному
- г) все вышеперечисленное

22. К методам изучения подчиненного, которые целесообразно применять в

медицинских учреждениях, относятся:

- а) анкетирование
- б) тестирование
- в) наблюдение
- г) эксперимент

23. Ятрогенные заболевания являются:

- а) частным случаем психогений
- б) нежелательными изменениями психики, порожденными врачом
- в) расстройствами психики в результате воздействия “слова” врача
- г) все вышеперечисленное верно

24. При оказании медико – санитарной помощи пациент имеет право

- а) на сохранение в тайне информации о факте обращения за медицинской помощью, о состоянии здоровья и иных сведений, полученных при его обследовании и лечении
- б) на информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство
- в) на отказ от медицинского вмешательства
- г) все перечисленное

25. Укажите права граждан РФ в системе медицинского страхования

- а) право на ОМС и ДМС
- б) выбор медицинского учреждения и врача в соответствии с договорами ОМС и ДМС

- в) получение медицинских услуг, соответствующих по объему и качеству условиям договора, независимо от размера фактически выплаченного страхового взноса
- г) все вышеперечисленное
26. Генетика изучает:
- а) обмен веществ
- б) свойство организмов передавать по наследству характерные признаки
- в) основные закономерности наследственности и изменчивости
- г) способность организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития
27. Аллельные гены расположены в:
- а) одной хромосоме
- б) одинаковых локусах гомологичных хромосом
- в) одинаковых локусах негомологичных хромосом
- г) разных локусах гомологичных хромосом
28. Каждый из трех законов Г. Менделя имеет свое название, в том числе так называемый Первый закон Менделя. Как иначе называется?
- а) Закон расщепления
- б) Закон единообразия гибридов 1 поколения
- в) Закон сцепленного наследования
- г) Закон независимого наследования признаков.
29. Расщепление по фенотипу для моногибридного скрещивания гетерозигот при неполном доминировании:
- а) 1:2:1
- б) 9:3:3:1
- в) 1:1
- г) 3:1
30. У собак длинная шерсть и висячие уши – аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Длинношерстную самку с висячими ушами скрещивали с несколькими самцами, имеющими короткую шерсть и стоячие уши. Все ее потомство имело короткую шерсть и стоячие уши. С каким видом взаимодействия генов мы имеем дело:
- а) полное доминирование
- б) кодоминирование
- в) неполное доминирование
- г) эпистаз
31. Участку ДНК - ГТАЦАГ будет комплементарна последовательность РНК
- а) ЦУГУАЦ
- б) ЦАУГУЦ
- в) ЦТГТАЦ
- г) ЦАТГТЦ
- д) ГАЦАТГ
32. Нуклеиновые кислоты отличаются от белков тем, что:
- а) это высокомолекулярные соединения
- б) имеют сложную пространственную структуру
- в) поглощают свет в УФ области спектра
- г) состоят из мономеров

д) не содержат аминокислотных остатков

33. Нуклеозидом является:

а) цитозин

б) урацил

в) тимин

г) гуанозин

д) аденозинтрифосфат

34. Активированные аминокислоты соединяются с

а) псевдоуридиловой петлей тРНК

б) 2 кодоном мРНК

в) антикодоном тРНК

г) 3'-ОН-группой рибозы концевой аденозина тРНК

д) фосфатом на 5'-конце тРНК

35. Субъединицы рибосом характеризуются

а) массой в граммах

б) размерами в сантиметрах

в) скоростью седиментации в центрифужном поле (в единицах Сведберга)

36. На какой стадии митоза хромосомы располагаются на экваторе, формируя пластинку?

а) профазы

б) прометафазы

в) метафазы

г) анафазы

д) телофазы

37. Интегральные белки мембраны не взаимодействуют с:

а) периферическими белками

б) элементами цитоскелета

в) компонентами внеклеточного матрикса

г) молекулами мембраны соседней клетки

д) аппаратом Гольджи

38. К доказательствам происхождения митохондрий от одноклеточных прокариот можно отнести все, кроме:

а) собственный генетический аппарат в виде кольцевой ДНК

б) обновление путём деления

в) участие в синтезе АТФ

г) наличие ферментов в матриксе

д) наличие двух мембран

39. В состав клеточных мембран не входят:

а) гликозаминогликаны

б) углеводы в составе гликокаликса

в) макромолекулы белка

г) фосфолипиды, сфингомиелины

д) ДНК

40. В какой фазе клеточного цикла происходит удвоение ДНК?

а) G<sub>0</sub>

б) G<sub>1</sub>

в) G<sub>2</sub>

г) S

д) М

41. Множество взаимосвязанных структурных компонентов, объединенных единой образовательной целью развития личности и функционирующих в целостном педагогическом процессе – это...

- а) дидактика
- б) педагогическая система
- в) педагогический процесс
- г) обучение

42. Андрагогика – это...

- а) образование мужчин
- б) образование взрослых
- в) образование дошкольников
- г) образование пожилых людей

43. Характерные черты педагогического процесса как системы:

- а) целостность в единстве учения и преподавании, объединении знаний, умений, навыков в систему мировоззрения
- б) гуманистичность и толерантность
- в) плюралистичность
- г) статичность

44. Если педагог приспособливает свое общение к особенностям аудитории,

то его деятельность можно отнести к \_\_\_\_\_ уровню

- а) адаптивному
- б) локально-моделирующему
- в) продуктивному
- г) творческому

45. В тактике лечебной деятельности врач использует следующие коммуникативные средства

- а) просвещение;
- б) разъяснение;
- в) ни одно из перечисленных выше средств;
- г) другие средства, не указанные выше.

46. Молодой врач, обучающий медицинский персонал, столкнулся с трудностями по организации с ним обратной связи. Какой из компонентов процесса обучения недостаточно реализован врачом?

- а) оценочно-результативный;
- б) контрольно-регулирующий;
- в) целевой;
- г) стимулирующе-мотивационный.

47. В основе педагогического проектирования учебных занятий лежит

- а) осознание организации процесса логики изложения содержания занятия;
- б) структурирование схемы основных смысловых единиц учебного материала;
- в) анализ проблемы темы учебного занятия;
- г) корректирование имеющихся учебных материалов с учетом уровнем подготовки обучающихся;



5) ни одно из перечисленных выше утверждений.

48. Одним из важнейших направлений профилактики, является

- а) ЗОЖ
- б) охрана окружающей среды
- в) вакцинация
- г) экологическая безопасность

49. Принципы, способствующие сохранению и укреплению здоровья:

- а) научность
- б) объективность
- в) массовость
- г) все ответы верны

50. Устным методом пропаганды ЗОЖ является

- а) повседневное общение с окружающими
- б) лекция
- в) аудиозаписи
- г) диалог с врачом

51. Определите примерное количество генов в клетках эукариот:

- а) 1000
- б) 5 000
- в) 10 000
- г) 35 000
- д) 60 000 и более

52. Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК:

- а) водородные связи
- б) фосфодиэфирные связи
- в) полипептидные связи
- г) донорно-акцепторные связи
- д) ионные взаимодействия

53. Уникальные последовательности ДНК входят в состав:

- а) структурных генов
- б) блоков низкокопийных повторов
- в) микросателлитных последовательностей
- г) фльфа-сателлитных последовательностей
- д) полиндромных последовательностей

54. Какой фермент участвует в процессе репликации:

- а) РНК-полимераза
- б) ДНК-полимераза
- в) нуклеаза
- г) теломераза
- д) фосфоорилаза

55. Молекула рРНК:

- а) служит затравкой при репликации ДНК
- б) имеет форму "трилистника"
- в) является компонентом рибосомы
- г) не перемещается за пределы ядра
- д) является записью структуры полипептидной цепи

56. Триплет - это:

- а) три аминокислоты в полипептидной цепи
- б) экпирование 5'-конца мРНК
- в) три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту
- г) три адениновых нуклеотида в поли-а-хвосте
- д) аномальная трехнитевая структура ДНК

57. В процессе сплайсинга происходит:

- а) удвоение ДНК
- б) синтез РНК
- в) вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
- г) синтез белка
- д) синтез АТФ

58. На молекулярном уровне теломера состоит из:

- а) структурных генов
- б) альфа-сателлитных последовательностей
- в) повторяющейся последовательности –TTAGGG
- г) -GC-богатых последовательностей
- д) рассеянных повторов

59. Для митоза справедливо утверждение:

- а) в профазе происходит интенсивный синтез РНК
- б) на два такта деления клетки приходится один такт репликации ДНК
- в) в профазе регулярно происходят обмены генетическим материалом между гомологичными хромосомами
- г) на один такт деления приходится один такт репликации ДНК.

60. Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого:

- а) из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм
- б) в эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам
- в) формируются высокодифференцированные ткани
- г) образуются гаметы.

61. В интерфазе между 1-м и 2-м делениями мейоза, происходит:

- а) репликация хромосом
- б) репликация не имеет места
- в) происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина
- г) происходит кроссинговер
- д) происходит слирализация хромосом

62. Первичное нерасхождение хромосом - это:

- а) нерасхождение хромосом в первом делении мейоза
- б) нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума
- в) нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы
- г) нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении
- д) однократное нерасхождение хромосом в мейозе (в 1-м, или во 2-м мейотическом делении)

63. Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

- а) анеуплоидным

- б) гаплоидным
- в) диплоидным
- г) полиплоидным
- д) тетраплоидным

64. Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

- а) белок → ДНК → РНК
- б) РНК → ДНК → белок
- в) ДНК → РНК → белок
- г) белок → РНК → ДНК
- д) РНК → белок → ДНК

65. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой

- а) делеция
- б) транспозиция
- в) инверсия
- г) транслокация

66. Делеция - это:

- а) удвоение теломерных районов хромосомы
- б) обмен участками между негомологичными хромосомами
- в) утрата части хромосомы
- г) удвоение части хромосомы
- д) обмен участками между гомологичными хромосомами

67. Трисомии и моносомии возникают в результате:

- а) нарушения оплодотворения
- б) нарушения сегрегации хромосом в митозе или в мейозе
- в) нерасхождения сестринских хроматид в анафазе
- г) нерасхождения хромосом при дроблении бластомеров
- д) разрывов в одной или нескольких хромосомах

68. Для болезни Дауна НЕ характерны признаки:

- а) небольшой рост
- б) деформированные уши
- в) порок сердца
- г) монголоидный разрез глаз
- д) тазовая почка

69. Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме:

- а) Кошачьего крика
- б) Дауна
- в) Шерешевского-Тернера
- г) Трисомии 18
- д) Клайнфельтера

70. У женщин с синдромом трисомии-X обычно наблюдают:

- а) высокий рост
- б) первичную аменорею
- в) снижение интеллекта
- г) клетки без телец Барра
- д) пороки сердца

71. Более легкие клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные:

- а) мозаицизмом
- б) полиплоидией
- в) сбалансированной транслокацией
- г) трисомией
- д) сочетанием нескольких мутаций

72. Причинами возникновения трисомий являются:

- а) точковые мутации
- б) одnorodительская дисомия
- в) отставание хромосом в анафазе
- г) нерасхождение хромосом
- д) интерстициальная делеция

73. Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется:

- а) тетраплоидией
- б) триплоидией
- в) генетическим грузом
- г) мозаицизмом
- д) анеуплоидией

74. Этап колхицинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:

- а) накопления клеток, находящихся на стадии метафазы митотического деления
- б) лучшего окрашивания хромосомных препаратов
- в) получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле
- г) увеличения длины спутничных нитей
- д) уменьшения длины гетерохроматинового сегмента

75. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:

- а) ЭДТА
- б) гепарин
- в) цитрат натрия
- г) глютамин
- д) трипсин

76. Электрофорез в агарозном геле является методом:

- а) определения нуклеотидов в последовательности ДНК
- б) разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока
- в) определения количества вирусных частиц
- г) определения активности ферментов в исследовании кариотипа

77. ПЦР используют для:

- а) изучения хромосомных поломок
- б) исследования хромосомного бэндинга
- в) определения мутаций в генах
- г) измерения активности ферментов
- д) биохимического скрининга беременных

78. Секвенирование ДНК осуществляется с помощью

- а) автоматического анализатора
- б) микроскопа
- в) ПЦР в реальном времени
- г) аппарата для вертикального электрофореза
- д) биохимического анализатора

79. Учебная деятельность представляет собой:

- а) целенаправленный процесс, посредством которого человек осваивает новые знания и умения;
- б) коммуникативную деятельность обучающихся;
- в) коммуникативную деятельность педагога и обучающихся;
- г) оценивание знаний, обучающихся;
- д) все перечисленное выше.

80. К методам обучения не относится

- а) показ
- б) экскурсия
- в) самореализация
- г) беседа

81. Самоконтроль - это обязательная характеристика:

- а) агрессивного стиля педагогического поведения;
- б) стиль «обратной связи»;
- в) все перечисленное выше.

82. Зависимое поведение характерно для:

- а) авторитарного стиля педагогического поведения;
- б) демократического стиля педагогического поведения;
- в) для всех перечисленных выше.

83. Наказание даст долгосрочный эффект только в том случае, если:

- а) агрессивное поведение и наказание разделяет очень короткий промежуток времени;
- б) наказание должно быть достаточно строгим;
- в) реципиент должен ощущать и понимать, что определённое поведение влечет наказание;
- г) применяется все перечисленное выше.

84. Обратная связь включает:

- а) получение сведений о начале, законченности или незаконченности своих действий;
- б) эгоцентрическую позицию личности;
- в) стремление к власти.

85. Психопедагогика - это:

- а) наука о воспитании и поведении человека;
- б) отрасль междисциплинарной связи психологии и педагогики;
- в) учение о психических процессах и их взаимосвязи с обучением и воспитанием человека.

86. К методам психопедагогики относится:

- а) саморегуляция;

- б) аутогенная тренировка;
- в) психопрофилактика;
- г) все перечисленное выше;
- д) ни одно из перечисленных утверждений.

87. Приемы профилактики связаны с:

- а) коррекцией коммуникативной заторможенности;
- б) преодолением неловкости, неуверенности в общении;
- в) психотерапией подавленности, скованности;
- г) преодолением конфликтов;
- д) со всем перечисленным;
- е) ни одним из перечисленных выше утверждений.

88. Стил педагогического общения - это

а) устоявшаяся система способов и приемов, которые использует врач-педагог при взаимодействии с пациентами, их родственниками, коллегами по работе

б) манера разговора с посторонними в ЛПУ

в) способ самопрезентации

89.Фенотип – это совокупность:

а) генов в гаплоидном наборе хромосом

б) только внешних признаков

в) генов в диплоидной хромосоме

г) внешних и внутренних признаков

90. Третий закон Менделя

а) Закон

расщепления признаков

б) Закон единообразия гибридов 1 поколения

в) Закон сцепленного наследования

г) Закон независимого наследования признаков

91. Расщепление по фенотипу для дигибридного скрещивания при полном сцеплении генов в опытах Моргана:

а) 1:2:1

б) 9:3:3:1

в) 1:1

г) 3:1

92. Каким термином называется скрещивание, если скрещиваемые организмы анализируются по двум парам альтернативных признаков:

а) моногибридное

б) дигибридное

в) полигибридное

г) гомозиготное

93. Как называется взаимодействие между генами, при котором один ген подавляет проявление другого, неаллельного ему гена:

а) эпистаз

б) полимерия

в) комплементарность.

г) плейтропия.

94. Плейотропией называется явление, при котором:

- а) ген одной аллельной пары подавляет действие гена другой аллельной пары
- б) одновременное присутствие в генотипе двух генов разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака
- в) один ген отвечает за проявление нескольких признаков
- г) несколько генов влияют на степень проявления одного признака

95. Аутосомы – это:

- а) хромосомы мужского организма
- б) хромосомы женского организма
- в) хромосомы одинаковые у женского и мужского организмов
- г) хромосомы разные у женского и мужского организмов

96. Выберите пример наследования, сцепленного с полом

- а) дальтонизм
- б) цвет глаз
- в) цвет волос
- г) глухота

97. При изучении закономерности наследования генов Г. Мендель разработал следующий метод:

- а) гибридологический
- б) качественный
- в) количественный
- г) математический

98. Соматические мутации – это:

- а) возникают в половых клетках, передаются по наследству
- б) возникают в соматических клетках и проявляются в данном организме
- в) возникают в соматических клетках, но не проявляются у данного организма
- г) все ответы верны

99. Особь с генотипом aa:

- а) гомозигота по рецессивному признаку
- б) гомозигота по доминантному признаку
- в) гетерозигота
- г) образует два типа гамет

100. Доминантный ген:

- а) проявляется в гомозиготном состоянии
- б) проявляется в гетерозиготном состоянии
- в) проявляется в гомо-и гетерозиготном состоянии
- г) все ответы верны

Номер задания	Ответ
1	б
2	а
3	б
4	г
5	г
6	б
7	б
8	г

9	Д
10	а
11	Д
12	в
13	Д
14	в
15	Г
16	а
17	в
18	Г
19	б
20	б
21	Г
22	б
23	Г
24	Г
25	Г
26	в
27	б
28	б
29	а
30	а
31	б
32	Д
33	в
34	в
35	в
36	в
37	Д
38	Г
39	Д
40	Г
41	б
42	б
43	а
44	а
45	б
46	б
47	а
48	а
49	Г
50	б
51	Г
52	а
53	а
54	б
55	в
56	в
57	в
58	в
59	Г
60	Г
61	б
62	б



63	В
64	В
65	Г
66	В
67	б
68	Д
69	б
70	б
71	а
72	Г
73	б
74	а
75	б
76	б
77	В
78	а
79	Д
80	В
81	б
82	б
83	В
84	а
85	В
86	Г
87	Д
88	а
89	Г
90	Г
91	В
92	б
93	а
94	В
95	в
96	а
97	б
98	б
99	а
100	Г



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 1**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина  
Роль наследственности в патологии. Клиническая классификация  
наследственных болезней
2. Этиология, патогенез, клиническая картина фосфат-диабета.  
Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №10

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 10**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

По направлению невропатолога в медико-генетическую консультацию обратились родители девочки 5 лет для уточнения предварительного диагноза мышечной дистрофии Дюшенна. Девочка родилась с массой 2750, длиной тела 47 см. До года развивалась с небольшой задержкой физического и моторного развития. В 2 года была установлена задержка психического, речевого и моторного развития. К 2,5 годам развитие девочки соответствовало развитию 2-летнего ребенка. В 3 года появились жалобы на утомляемость, отказывалась от подвижных игр. При обследовании в неврологическом отделении был поставлен диагноз прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна, однако родители отказались от обследования в специализированном учреждении. В 5 лет обратились повторно. Девочка практически самостоятельно не ходила. По физическому развитию соответствовала 3-3,5 годам, интеллект снижен, Врожденный порок сердца- дефект межжелудочковой перегородки. С целью подтверждения или исключения диагноза X-сцепленной рецессивной миодистрофии девочку необходимо направить:

- А. На исследование активности креатинфосфокиназы
- Б. На скрининг мочи и крови для исследования аминокислотного обмена
- В. На исследование кариотипа.
- Г. Ограничиться сбором клиничко-генеалогических данных
- Д. В специализированное учреждение без дополнительных обследований

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 2**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака.  
Конверсия гена.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина миодистрофии Эрба - Рота  
(конечностнопоясная миодистрофия). Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 15

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 15**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков, в последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и размерам, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью. Учится в массовой школе, программу осваивает с трудом. Наиболее вероятно ребенок страдает:

- А. Генуинной эпилепсией
- Б. Диффузным липоматозом
- В. Нейрофиброматозом 1 типа
- Г. Нарушением липидного обмена
- Д. Нарушением аминокислотного обмена

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 3**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SRY, AZF зоны.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшена-Беккера. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №7

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 7**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Мальчик 13 лет до 4-х лет развивался удовлетворительно. В 4 года появились судороги, стал отставать в психическом развитии. В 7,5 лет пошел в 1 класс массовой школы, с трудом освоил программу 1-го класса, во 2 классе стал очень расторможенным, не усваивал программу, был переведен в школу со вспомогательной программой. При осмотре выявлено: на коже лица зернистые высыпания, напоминающие угревидную сыпь; в поясничной области участки шершавой кожи, маленькие очаги гипо- и гиперпигментации, на рентгенограмме черепа определяются участки мелких кальцификатов; на глазном дне определяются мелкие опухолевидные образования. Проводимые лечебные мероприятия малоэффективны. Наиболее вероятно у ребенка:

- А. Токсоплазмоз
- Б. Нарушение аминокислотного обмена
- В. Туберозный склероз
- Г. Нейрофиброматоз
- Д. Склеродемия

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 4**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Строение митохондрий. Генетический аппарат митохондрий. Митохондриальная Ева. Особенности митохондриального наследования. Клиническая картина некоторых митохондриальных заболеваний (MERRF, MELAS, LHON).
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины полисомий по половым хромосомам. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №22

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 22**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Мальчик 15 лет жалуется на резкое снижение зрения и частые приступы головных болей. Зрение ухудшилось около года назад, до этого лишь иногда беспокоили головные боли. При обследовании выявлена отслойка сетчатки, при ангиографии головного мозга обнаружены участки с выраженным расширением сосудов. За несколько месяцев до обращения появились плохо купируемые судороги. Из родословной: отец пробанда умер внезапно в возрасте 31 года от инсульта. Артериальное давление у пробанда колеблется и состояние расценивается как вегетососудистая дистония. Наиболее вероятный диагноз:

- А. Гипертоническая болезнь
- Б. Воспалительный дегенеративный процесс
- В. Опухоль головного мозга
- Г. Цереброретинальный ангиоматоз
- Д. Энцефалотригеминальный ангиоматоз

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 5**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Генетические факторы бесплодия. Генетика невынашивания беременности.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина гемофилии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 24

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 24**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм, сниженный интеллект. Данная клиническая картина соответствует синдрому:

А. Дауна

Б. ХУУ

В. Мартина-Белла

Г. Нунана

Д. Прадера-Вилли

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 6**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Предимплантационная диагностика: принцип метода, диагностические возможности.
2. Этиология, патогнез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии.
3. Ситуационная задача №18

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 18**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

У больного: высокий рост, длинные тонкие пальцы, повышенная гибкость суставов, увеличение крупных суставов с явлениями эпифизарной дисплазии, плоское лицо с гипоплазией средней части, гипоплазия нижней челюсти и аномальный рост зубов, высокая миопия, катаракта, дегенерация и отслойка сетчатки. Поставьте предварительный диагноз.

- А. Синдром Марфана
- Б. Синдром Клайнфельтера
- В. Синдром Стиклера
- Г. Гомоцистинурия
- Д. Синдром Элерса-Данлоса

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 7**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Виды и методы профилактики наследственной патологии.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №21

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 21**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

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

Предполагаемый диагноз:

- А. Синдром чистой дисгенезии гонад
- Б. Синдром смешанной дисгенезии гонад
- В. Аденогенитальный синдром
- Г. Синдром тестикулярной феминизации
- Д. Синдром неполной маскулинизации

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 8**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Семиотика наследственных болезней. Феногнетика.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни синдрома Марфана. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №14

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 14**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

К педиатру на прием обратились родители 5-ти месячного ребенка с жалобами на стойкие проявления эксудативного диатеза на кожи щек и волосистой части головы, вялость, остановку в психомоторном развитии и утрату некоторых ранее приобретенных навыков. Родители отмечают резкий неприятный запах мочи и пота ребенка. При физикальном обследовании обнаружена гипопигментация кожи, волос, задержка психомоторного развития. При биохимическом исследовании крови уровень фенилаланина составлял 1380 (мкмоль/л).

1. Предположительный диагноз
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какая степень тяжести данного заболевания?
4. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 9**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Сперматогенез и овогенез. Особенности гаметогенеза у человека.  
Понятие о первичном и вторичном расхождении хромосом
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины  
несовершенного остеогенеза. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №30

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 30**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспепсическими расстройствами (рвота, диарея), вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что это третий ребенок в семье, беременность протекала нормально, двое старших мальчиков здоровы.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какие типы данного заболевания Вы знаете?
4. Какой основной вид терапии заболевания?
5. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения следующего здорового ребенка.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 10**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к каритипированию
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Ниманна-Пика. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №12

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 12**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В пульмонологическое отделение детской больницы поступила девочка 8 лет с жалобами на постоянный кашель с плохо отделяемой вязкой мокротой, одышку. Ребенок от 3-й нормальной протекавшей беременности. Родители здоровы. Анамнез заболевания: недостаточная прибавка массы тела, обильный жирный стул с первых месяцев жизни; частые затяжные бронхиты с возраста 1-го года. При обследовании: состояние девочки тяжелое. Пониженного питания, кожные покровы бледные, акроцианоз, изменения ногтевых фаланг пальцев по типу «барабанных палочек» и «часовых стекол». При аускультации - в легких выслушиваются рассеянные сухие и влажные хрипы. 1-ый ребенок в семье умер на первом месяце жизни от кишечной непроходимости. 2-ой ребенок в семье здоров.

1. Предположительный диагноз
2. Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в этой семье.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 11**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Мейоз и его стадии. Нарушения мейотического деления. Кроссинговер и его биологический смысл.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Гоше. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 2

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 2**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Больной К., 19 лет, находился в офтальмологическом отделении с жалобами на внезапно появившуюся и непреходящую «пелену» перед глазами. Отмечается остро возникшее (в течение 3 недель) снижение остроты зрения на оба глаза. Семейный анамнез отягощен: сестра и мать полностью потеряли зрение в возрасте 23 и 29 лет. При офтальмологическом осмотре диагностирована атрофия обоих зрительных нервов.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
5. Как прервать наследование данного заболевания

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 12**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Ранняя диагностика опухолей. Возможности генетических методов диагностики на доклиническом этапе развития опухолевого процесса. Перспективы изучения циркулирующей опухолевой ДНК.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Помпе. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 29

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 29**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В отделение патологии новорожденных детской больницы поступил мальчик в возрасте 16 дней с жалобами на обильное срыгивание, периодическую рвоту «фонтаном», выраженный дефицит массы тела. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от молодых здоровых родителей, от 5-й нормально протекавшей беременности. Роды домашние, физиологические. Неонатальный скрининг ребенок не проходил. Трое братьев и сестра здоровы. При биохимическом исследовании крови выявлена гиперкалиемия и гипонатриемия.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
4. Какая форма у данного пациента?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 13**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. . Этиология, патогенез и особенности клинической картины талассемии. Диагностика и терапия.
2. Молекулярные механизмы канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы
3. Ситуационная задача №19

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 19**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

У мальчика с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка». Позднее присоединилась слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам мальчик стал с трудом передвигаться, особенно сложно поднимался по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, формируются «крыловидные лопатки». Отмечается слабость проксимальных отделов рук и дыхательной мускулатуры, псевдогипертрофия икроножных мышц. На ЭКГ- признаки кардиомиопатии. Интеллект снижен. В сыворотке крови - многократно увеличенное содержание КФК. Аналогичное заболевание отмечалось у дяди ребенка по материнской линии.

1. Предположительный диагноз
2. Какие дополнительные исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Каков риск повторного рождения больного ребенка в данной семье?

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 14**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Принципы терапии наследственной патологии. Генная терапия наследственных болезней.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Ди-Джорджи и 1p36. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 8

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 8**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Женщина, 32 года, обратилась к кардиологу с жалобами на повышение артериального давления до 160/100 мм.рт.ст., головную боль давящего характера в лобной и височной области при повышении артериального давления, чувство дискомфорта в области грудной клетки, периодическое ощущение сердцебиения с частотой пульса до 120 уд/мин, усталость, снижение работоспособности. Объективное обследование: женщина высокого роста (183 см), воронкообразная деформация грудной клетки, арахнодактилия рук и ног, плоскостопие. При ЭхоКГ выявлен пролапс митрального клапана, расширение восходящей части аорты. Семейный анамнез: у отца женщины отмечался двусторонний подвывих хрусталиков, умер в возрасте 34 лет от разрыва аневризма аорты. Сыну женщины 7 лет (рост 140 см). Отмечается арахнодактилия кистей и стоп.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Как наследуется данная патология?
4. Почему клиническая картина гетерогенна при данном заболевании?  
Какой прогноз у сына пациентки?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если муж пробанда здоров.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 15**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Принципы терапии наследственной патологии. Клеточная терапия наследственных болезней.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Дауна, Эдвартса и Патау. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 3

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 3**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В медико-генетическую консультацию по вопросу прогноза потомства обратилась женщина со следующим семейным анамнезом: является 3-м ребенком в семье, от клинически здоровых родителей. Одна из двух ее старших сестер страдала заболеванием, проявляющимся постепенным огрублением черт лица, начавшимся со 2-го полугодия 1-го года жизни, прогрессирующей задержкой физического и психо-речевого развития, тугоподвижностью суставов и помутнением роговицы. Умерла в возрасте 10 лет от сердечной недостаточности. Вторая сестра женщины здорова.

1. Каким заболеванием страдала сестра женщины?
2. Как наследуется данная патология, сцеплена ли она с полом?
3. Может ли родиться такой ребенок с данной патологией у здоровой сестры?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 16**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного синдрома Блума. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 26

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 26**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

На осмотре у врача-невролога 4-х месячная пациентка М. с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии (не удерживает головку, не переворачивается). Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
5. Какой прогноз для пациента

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 17**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Механизм репликации, транскрипции, трансляции у прокариот.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины семейной гиперхолестеринемии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 20

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 20**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по вопросу прогноза потомства. У родной сестры пациентки был сын, который умер от обширного кровоизлияния в головной мозг в возрасте 8 лет. Второй сын сестры (5 лет), страдает от обширных гематом и гемартрозов.

1. Каким заболеванием страдают племянники?
2. Опишите этапы диагностики данной патологии.
3. Что лежит в основе классификации тяжести заболевания?
4. Может ли родиться ребенок с данной патологией у женщины, обратившейся в консультацию? Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 18**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Генетика развития. Гены, участвующие в эмбриогенезе.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины обмена триптофана. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 23

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 23**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В медико-генетическую консультацию обратились муж и жена со следующими клиническими проявлениями: крупная голова, диспропорциональное телосложение за счет укорочения конечностей, короткие широкие кисти и стопы. У них имеется трое детей: два сына с аналогичными клиническими проявлениями и здоровая дочь.

1. Каким наследственным заболеванием страдают члены семьи?
2. Как наследуется данная патология, сцеплена ли она с полом?
3. Почему дочь родилась здоровой?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего здорового ребенка в семье

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 19**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Митоз и его стадии.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гомоцистинурии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 28

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 28**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

К неврологу обратилась мама 4-х летнего мальчика Д. с жалобами на повышенную утомляемость, нежелание играть в подвижные игры со сверстниками, затруднения при подъеме по лестнице и вставании из положения на корточках. При осмотре выявлена гипертрофия икроножных и ягодичных мышц. В биохимическом анализе крови выявлено повышение КФК в 50 раз.

1. Предварительный диагноз?
2. Опишите этапы диагностики данной патологии.
3. Опишите виды лечения.
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье, если родители клинически здоровы
5. Может ли в этой семье родиться здоровая девочка?

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 20**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Структура и функции генетического материала.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гомоцистиинурии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 27

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 27**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Родители девочки С., 3-х лет, обратились в детскую поликлинику к офтальмологу с жалобами на левостороннее косоглазие, возникшее в течение двух последних месяцев. Из анамнеза: ребенок от 1-ой физиологически протекавшей беременности; роды срочные, нормальные. С рождения на коже ребенка имеются 3 пигментных пятна цвета «кофе с молоком». В дальнейшем отмечалось увеличение их в размерах и появление новых пятен на коже туловища и конечностей. При осмотре: выявлено 6 пигментных пятен размером более 5 мм в диаметре на коже туловища и конечностей. У отца девочки имеются множественные пигментные пятна цвета «кофе с молоком» и несколько кожных и подкожных узелков по ходу межреберных нервов и на предплечье, возникшие у него в подростковом возрасте.

1. Предварительный диагноз.
2. Каков прогноз для пациента?
3. Почему у пациентки развилось косоглазие?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье, если мать клинически здорова.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 21**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм.  
Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие  
генов
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины  
адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 4

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 4**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Больная М., 52 лет, поступила на лечение в неврологическое отделение с жалобами на общую слабость, прогрессирующее снижение памяти, внимания, головокружение, шаткость при ходьбе, головные боли, неритмичные произвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях. Ухудшение состояния около 1,5 лет, когда появились неритмичные произвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях, стали отмечаться медленно прогрессирующие когнитивные нарушения.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Каков патогенез данной патологии?
4. Унаследует ли дети данную патологию?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения больного ребенка в семье, если отец клинически здоров.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 22**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Механизмы репарации ДНК у экариот.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина миодистрофии Ландузи-Дежерина (лицелопаточно-плечевая миодистрофия). Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 5

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 5**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Больная Д, 24 года поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, непроизвольные подергиваний мышц лица и конечностей по типу миоклоний. Объективно: при проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15 летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. У брата такое же заболевание как у сестры?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
6. Как прервать наследование данного заболевания?

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 23**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Генетика инфекционных болезней человека. Менделирующая предрасположенность к многочисленным инфекциям. Гены, обуславливающие устойчивость к инфекционным заболеваниям. «Берлинский пациент»
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотериоза. Диагностика и терапия
3. Ситуационная задача № 9

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 9**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

К неврологу обратились родители 3-х летнего пациента Т. С жалобами на задержку речевого развития, нежелания ребенка играть со сверстниками, отсутствие зрительного контакт. При осмотре у пациента выявлена макротия, лицо прямоугольной формы с высоким выступающим лбом, длинным тонким носом. Нижняя челюсть гиперплазирована. Двигательная сфера: ходит самостоятельно, расторможена. Сухожильные рефлексы живые, равномерные. Патологических знаков нет. Координация не нарушена. Болевая чувствительность сохранена. Дисфазия.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. Какая мутация лежит в основе данной патологии?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 24**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины галактоземии. Диагностика и терапия
3. Ситуационная задача № 6

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 6**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами, на ладонях поперечная ладонная складка. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм.

Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Марфана
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) гипофизарный нанизм

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)\*
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

- а) 46, XY
- б) трисомия хромосомы 21
- в) трисомия хромосомы 20
- г) 45, X0

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 25**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина амиотрофии Шарко-Мари –Тута. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 17

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 17**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

В медико-генетическую консультацию (МГК) обратилась семья, имеющая ребенка с диагнозом синдром Эдвардса. Супруги фенотипически здоровы и планируют следующую беременность. При этом они просят рассчитать вероятность рождения следующего ребенка здоровым. Какой тип МГК применяется в данном случае.

- а) проспективное
- б) ретроспективное
- в) консервативное
- г) объективное

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен применимо к родителям:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Прогноз заболевания для ребенка с синдромом Эдвардса, рожденного в данной семье:

- а) для жизни неблагоприятный
- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость
- г) снижение слуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 26**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина Верднига - Гоффмана (острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия).  
Диагностика и терапия
3. Ситуационная задача №11

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 11**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

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, на шее крыловидные складки. Половой хроматин отрицательный.

Вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) адреногенитальный синдром
- г) трисомия X-хромосомы

У больной ожидается выявление кариотипа:

- а) 45, X0
- б) 45, XO/46, XY
- в) 46, XX
- г) 46, XY
- д) 47, XXX

Больной назначается лечение:

- а) заместительная терапия эстрогенами
- б) заместительная терапия кортикостероидами
- в) заместительная терапия андрогенами
- г) витаминотерапия
- д) симптоматическая терапия

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 27**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Мейоз и его стадии. Нарушения мейотического деления.  
Кроссинговер и его биологический смысл.
2. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии  
бульбоспинальной амиотрофия Кеннеди. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 25

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 25**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

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.

Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Марфана
- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Дауна
- г) адреногенитальный синдром

Хромосомный анализ наиболее вероятно выявит кариотип:

- а) 46, XY
- б) 47, XXУ
- в) 46, XY/46, XX
- г) 46, XY/45, X0

Больному назначается лечение:

- а) заместительная терапия эстрогенами
- б) заместительная терапия кортикостероидами
- в) заместительная терапия андрогенами
- г) витаминотерапия
- д) симптоматическая терапия

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 28**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины тирозинемии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача №16

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев





Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 16**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

У молодых и здоровых супругов родился ребенок, у которого на 2-ом месяце жизни появились судороги. Он отказывается от кормления, отмечается беспокойство, вялость ребенка, срыгивания, признаки аллергического дерматита. Появился характерный «мышинный» запах мочи.

Необходимо подтвердить наследственное заболевание:

- а) гликогеноз
- б) галактоземию
- в) фенилкетонурию
- г) синдром Дауна

Для этого необходимо лабораторное исследование:

- а) спектра углеводов в моче и крови
- б) активности лизосомных ферментов
- в) активности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
- г) уровня галактозо-1-фосфата
- д) уровня фенилаланина в крови

Тип генетического дефекта у больного:

- а) моногенный, сцепленный с X-хромосомой
- б) моногенный, аутосомно-рецессивный\*
- в) моногенный, доминантный с неполной пенетрантностью
- г) полигенный
- д) хромосомная аномалия

Больному назначается лечение:

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет №29**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 1

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 1**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Пациент Р. в возрасте 17 лет поступил в неврологическое отделение с жалобами на общую заторможенность, замедленность при ходьбе, дрожание в ногах, эпизоды эпилептиформных припадков. Из анамнеза известно, что в течение последних двух лет сильно изменилось поведение мальчика, он потерял интерес к окружающему, перестал выходить из дома. Наблюдались эпизоды припадков и потери сознания. При осмотре выявлены грубые рефлексы орального автоматизма: хоботковый, ладонно-подбородочный, назолабиальный, отмечаются насильственные эмоции в виде смеха, постоянно улыбается. Походка атаксическая, в позе Ромберга покачивается. Колец Кайзера—Флейшера нет. В биохимическом анализе крови отмечается повышение тимоловой пробы (5,3 ед.) и трансаминаз. Снижение церулоплазмينا до 138 мг/л (норма 180—450 мг/л) и повышение сывороточной меди — 32,97 ммоль/л (норма 11,0—22,0 ммоль/л). ЭКГ — без выраженных изменений, УЗИ печени: выраженные диффузные изменения паренхимы печени по типу портального цирроза.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие клинические формы данной патологии Вы знаете?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если родители клинически здоровы.

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Экзаменационный билет № 30**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

1. Организация медико-генетической службы в РФ.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана. Диагностика и терапия.
3. Ситуационная задача № 13

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев



Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Ситуационная задача № 13**

по дисциплине: «Генетика»

по специальности 31.08.30 «Генетика» (очная форма, 3 семестр)

Конкордантность по шизофрении для монозигот равна 80%, для  
дизигот 13%.

Чему равняется коэффициент Хольцингера:

- а) 29
- б) 77
- в) 14
- г) 63

Что оказывает влияние на развитие заболевания:

- а) генотип
- б) в большей степени среда
- в) среда
- г) в равной степени генотип и среда

Близнецовый метод основан на:

- а) диагностике хромосомных болезней
- б) определении частоты гетерозиготных носителей патологических генов
- в) разграничении роли наследственности и среды\*
- г) диагностике генных болезней

Основоположником близнецового метода является:

- а) Ф. Гальтон
- б) К. Бэр
- в) Р. Вирхов
- г) С. Четвериков

И.о. заведующего кафедрой гистологии,  
патологической анатомии  
и медицинской генетики

к.м.н. Р.В. Деев