

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский
Университет)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.
Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)

_____ М.В. Хорева

«05» июня 2025 г.

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Программа государственной итоговой аттестации разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 299, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ).

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	заведующий кафедрой общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
2	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
3	Дадали Елена Леонидовна	д.м.н., профессор	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
4	Михайлова Светлана Витальевна	д.м.н.	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
5	Мещерякова Татьяна Викторовна	к.м.н.	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
6	Черных Вячеслав Борисович	д.м.н.	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
7	Панченко Елизавета Григорьевна	-	ассистент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)

Программа государственной итоговой аттестации рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики

Протокол от «05» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой

_____/В.Ю. Воинова/

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи государственной итоговой аттестации	4
2. Объем государственной итоговой аттестации, ее структура и содержание	9
3. Описание критериев и шкал оценивания компетенций.....	200
4. Перечень рекомендуемой литературы для подготовки к государственной итоговой аттестации	201

1. Цель и задачи государственной итоговой аттестации

Цель государственной итоговой аттестации

Проведение оценки качества подготовки обучающихся посредством оценки готовности выпускника к решению задач профессиональной деятельности в областях и сферах деятельности, заявленных в программе ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

Задачи государственной итоговой аттестации

1. Оценка уровня сформированности универсальных и общепрофессиональных компетенций, определенных федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (далее – ФГОС ВО), а также профессиональных компетенций, установленных Университетом самостоятельно на основе требований профессионального стандарта Врач-генетик и требований к профессиональным компетенциям, предъявляемых к выпускникам на рынке труда, обобщения отечественного и зарубежного опыта, проведения консультаций с ведущими работодателями, объединениями работодателей отрасли, в которой востребованы выпускники, иных источников.

2. Принятие решения о выдаче обучающемуся диплома об окончании ординатуры и присвоении квалификации Врач-генетик – в случае успешного прохождения государственной итоговой аттестации или об отчислении обучающегося из Университета с выдачей справки об обучении как не выполнившего обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана – в случае неявки или получении неудовлетворительной оценки.

Результаты освоения программы ординатуры (компетенции и индикаторы их достижения), проверяемые в ходе государственной итоговой аттестации

В ходе государственной итоговой аттестации обучающийся должен продемонстрировать сформированность следующих, установленных в программе ординатуры универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций:

Универсальные компетенции и индикаторы их достижения

Таблица 1

Наименование категории (группы) универсальных компетенций	Код и наименование универсальной компетенции выпускника	Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте
		УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте
Разработка и	УК-2. Способен разрабатывать,	УК-2.1 Участвует в разработке и управлении

реализация проектов	реализовывать проект и управлять им	проектом
		УК-2.2 Выполняет задачи в зоне своей ответственности в соответствии с запланированными результатами и точками контроля, при необходимости корректирует способы реализации задач
Командная работа и лидерство	УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению	УК-3.1 Разрабатывает командную стратегию для достижения целей организации
		УК-3.2 Организует и руководит работой команды для достижения поставленной цели
		УК-3.3 Демонстрирует лидерские качества в процессе управления командным взаимодействием в решении поставленных целей
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.1 Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками
		УК-4.2 Осуществляет ведение документации, деловой переписки с учетом особенностей стилистики официальных и неофициальных писем и социокультурных различий в оформлении корреспонденции
		УК-4.3 Представляет свою точку зрения при деловом общении и в публичных выступлениях
Самоорганизация и саморазвитие (в том числе здоровьесбережение)	УК-5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории	УК-5.1 Определяет приоритеты собственной деятельности, личностного развития и профессионального роста
		УК-5.2 Намечает цели собственного профессионального и личностного развития
		УК-5.3 Осознанно выбирает направление собственного профессионального и личностного развития и минимизирует возможные риски при изменении карьерной траектории

Общепрофессиональные компетенции и индикаторы их достижения

Таблица 2

Наименование категории (группы) общепрофессиональных компетенций	Код и наименование общепрофессиональной компетенции выпускника	Код и наименование индикатора достижения общепрофессиональной компетенции
--	--	---

<p>Деятельность в сфере информационных технологий</p>	<p>ОПК-1. Способен использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности</p>	<p>ОПК-1.1 Выбирает источники информации, включая национальные и международные базы данных, электронные библиотечные системы, специализированные пакеты прикладных программ для решения профессиональных задач</p> <p>ОПК-1.2 Создает, поддерживает, сохраняет информационную базу исследований и нормативно-методическую базу по выбранной теме и соблюдает правила информационной безопасности</p>
<p>Организационно-управленческая деятельность</p>	<p>ОПК-2. Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей</p>	<p>ОПК-2.1 Использует основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан</p> <p>ОПК-2.2 Проводит анализ и оценку качества медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей</p>
<p>Педагогическая деятельность</p>	<p>ОПК-3. Способен осуществлять педагогическую деятельность</p>	<p>ОПК-3.1 Планирует и подготавливает необходимые условия образовательного взаимодействия</p> <p>ОПК-3.2 Осуществляет учебную деятельность обучающихся</p>
<p>Медицинская деятельность</p>	<p>ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	<p>ОПК-4.1 Проводит сбор жалоб и анамнеза, генеалогический анализ, физикальный осмотр</p> <p>ОПК-4.2 Составляет план обследования и направляет пациентов на лабораторные и инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам, в стационар</p> <p>ОПК-4.3 Осуществляет интерпретацию результатов обследований, в том числе генетических исследований и устанавливает диагноз с учетом действующей МКБ</p>
	<p>ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>ОПК-5.1 Назначает патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>	<p>ОПК-6.1 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников</p> <p>ОПК-6.2 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>

	<p>ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов</p>	<p>ОПК-7.1 Составляет план мероприятий и направляет к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ОПК-7.2 Проводит и контролирует эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу</p>	<p>ОПК-8.1 Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ОПК-8.2 Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы</p> <p>ОПК-8.3 Готовит необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	<p>ОПК-9.1 Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в т.ч. диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ОПК-9.2 Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах</p> <p>ОПК-9.3 Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>
	<p>ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала</p>	<p>ОПК-10.1 Проводит сбор и анализ медико-статистической информации</p> <p>ОПК-10.2 Ведет медицинскую документацию</p> <p>ОПК-10.3 Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала</p>
	<p>ОПК-11. Способен оказывать</p>	<p>ОПК-11.1 Распознаёт состояния,</p>

	медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах	представляющие угрозу жизни пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме ОПК-1.1.2 Оказывает медицинскую помощь в экстренной и неотложной форме, в т.ч. с применением лекарственных препаратов и медицинских изделий для оказания медицинской помощи в экстренной форме
--	---	--

Профессиональные компетенции и индикаторы их достижения

Таблица 3

Наименование категории (группы) профессиональных компетенций	Код и наименование профессиональной компетенции	Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции	Основание
Медицинская деятельность	ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	<p>ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания</p> <p>ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p> <p>ПК-1.4 Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>ПК-1.5 Проводит и контролирует эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов</p> <p>ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>ПК-1.7 Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме</p>	02.054 Профессиональный стандарт "Врач- генетик"

Организационно-управленческая деятельность	ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	<p>ПК-2.1 Проводит анализ медико-статистической информации, составляет план работы и отчеты в профессиональной деятельности врача</p> <p>ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа</p> <p>ПК-2.3 Организует и контролирует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала</p> <p>ПК-2.4 Ведет регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития</p>	02.054 Профессиональный стандарт "Врач-генетик"
Педагогическая и научно-исследовательская деятельность	ПК-3. Способен к участию в научно-исследовательской и педагогической деятельности на основе полученных научных знаний	<p>ПК-3.1 Планирует научно-исследовательскую деятельность</p> <p>ПК-3.2 Осуществляет научно-исследовательскую деятельность</p> <p>ПК-3.3 Осуществляет педагогическую деятельность на основе полученных научных знаний</p>	Анализ требований к профессиональным компетенциям, предъявляемым к выпускникам на рынке труда, обобщения отечественного и зарубежного опыта

2. Объем государственной итоговой аттестации, ее структура и содержание

В соответствии с требованием ФГОС ВО государственная итоговая аттестация проводится в форме государственного экзамена.

Объем государственной итоговой аттестации

Объем государственной итоговой аттестации составляет 3 зачетные единицы (108 академических часов), из которых 2 зачетные единицы (72 академических часа) отводится на подготовку к государственному экзамену, 1 зачетная единица (36 академических часов) – сдачу государственного экзамена.

Продолжительность государственной итоговой аттестации в соответствии с календарным учебным графиком составляет 2 недели.

Структура государственной итоговой аттестации

Государственный экзамен проводится в три этапа

Таблица 4

1 этап - тестирование	
Предмет проверки	Определения объема и качества знаний , приобретенных обучающимся в результате освоения программы ординатуры
Особенности проведения	<p>Тестовые вопросы охватывают содержание пройденных дисциплин (модулей) учебного плана.</p> <p>Обучающийся отвечает на 60 вопросов.</p> <p>На тестирование отводится 60 минут.</p> <p>Тестирование проводится в аудиториях Университета в соответствии с расписанием.</p>

Рекомендации по подготовке	Подготовку рекомендуется проводить, как посредством устного повторения материала пройденных дисциплин (модулей) с использованием собственных конспектов, основной и дополнительной литературы и т.д., так и дополнительного конспектирования рекомендованных источников по перечню вопросов, выносимых на государственный экзамен. Конспектирование целесообразно в случае, если вопросы для подготовки отличаются от тех вопросов, которые изучались в течение учебного времени, либо же ранее не были предметом тщательного изучения.
2 этап - практический	
Предмет проверки	Определения объема и качества практических навыков и умений, приобретенных обучающимся в результате освоения программы ординатуры
Особенности проведения	Обучающему предлагается дать устный ответ на практические вопросы. В процессе ответов на вопросы обучающийся должен продемонстрировать следующие навыки: провести синдромологический анализ, сформулировать предварительный диагноз, описать симптомы/врожденные аномалии, которые возможны при данном синдроме, определить группу патологии, оценить данные анамнеза, составить родословную, определить тип наследования и априорный генетический риск, составить план подтверждающей диагностики, проанализировать/ интерпретировать полученные результаты и сформулировать окончательный диагноз, предложить план лечения и реабилитации, профилактических мероприятий, оценить необходимость МСЭ. На проверку практических навыков и умений отводится 45 минут. Проверка практических навыков может проводиться как на клинических базах Университета – местах прохождения практической подготовки, так и в аудиториях Университета.
Рекомендации по подготовке	Подготовку рекомендуется проводить посредством повторения материала пройденных дисциплин (модулей) в части практических умений и навыков, полученных на семинарских (практических) занятиях и прохождения практической подготовки (в виде решения ситуационных задач)
3 этап - собеседование	
Предмет проверки	Определения объема и качества профессионального мышления, умения решать профессиональные задачи, анализировать информацию и принимать решения
Особенности проведения	Собеседование включает в себя ответ на два теоретических вопроса и решение одной ситуационной задачи междисциплинарного характера. В процессе собеседования обучающемуся задаются уточняющие или дополнительные (не включенные в билет) вопросы по программе государственного экзамена. На собеседование отводится 45 минут. Собеседование может проводиться как в аудиториях Университета, так и на клинических базах Университета – местах прохождения практической подготовки.
Рекомендации по подготовке	Подготовку рекомендуется проводить посредством повторения пройденного материала в период изучения дисциплин (модулей) и прохождения практической подготовки (в виде решения профессиональных задач в реальных условиях, выполняемых под руководством руководителя практической подготовки, повторение зафиксированного материала в дневнике и отчете о прохождении практики)

Перед государственным экзаменом проводится консультирование обучающихся по вопросам, включенным в программу государственного экзамена (далее – предэкзаменационная консультация).

Консультации предназначены для обсуждения вопросов, выносимых на государственный экзамен, которые вызвали затруднение при подготовке. В силу этого на консультацию рекомендуется приходить, изучив материал в полном объеме и сформулировав вопросы преподавателю.

Содержание государственной итоговой аттестации
Перечень вопросов, выносимых на государственный экзамен

Тестовые задания (1 этап)

1	Наследственные болезни обмена
1	Рекомендуемый уровень фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией, в возрасте 0-6 лет, находящихся на лечении, составляет
	2,0-6,0 мг/дл (120-360 мкмоль/л)
	не более 2,0 мг/дл (не более 120 мкмоль/л)
	2,0-10,0 мг/дл (120-600 мкмоль/л)
	2,0-15,0 мг/дл (120-900 мкмоль/л)
2	Рекомендуемый уровень фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией, в возрасте 7-12 лет, находящихся на лечении, составляет
	2,0-6,0 мг/дл (120-360 мкмоль/л)
	не более 2,0 мг/дл (не более 120 мкмоль/л)
	2,0-10,0 мг/дл (120-600 мкмоль/л)
	2,0-15,0 мг/дл (120-900 мкмоль/л)
3	Рекомендуемый уровень фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией, в возрасте 13-15 лет, находящихся на лечении, составляет
	2,0-10,0 мг/дл (120-600 мкмоль/л)
	2,0-6,0 мг/дл (120-360 мкмоль/л)
	не более 2,0 мг/дл (не более 120 мкмоль/л)
	2,0-15,0 мг/дл (120-900 мкмоль/л)
4	Рекомендуемый уровень фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией, в возрасте 16-18 лет, находящихся на лечении, составляет
	2,0-15,0 мг/дл (120-900 мкмоль/л)
	не более 2,0 мг/дл (не более 120 мкмоль/л)
	2,0-10,0 мг/дл (120-600 мкмоль/л)
	2,0-6,0 мг/дл (120-360 мкмоль/л)
5	Ориентировочная потребность в метионине у пациентов с гомоцистинурией в возрасте первых 3-х месяцев составляет _____ мг/кг
	15-30
	10-25
	10-20
	8-16
6	Ориентировочная потребность в метионине у пациентов с гомоцистинурией в возрасте 3-9 месяцев составляет _____ мг/кг
	10-25
	15-30
	10-20
	8-16
7	Ориентировочная потребность в метионине у пациентов с гомоцистинурией в возрасте 9 месяцев – 4 года составляет _____ мг/кг
	10-20
	15-30
	10-25
	8-16

8	Ориентировочная потребность в метионине у пациентов с гомоцистинурией в возрасте 4 -7 лет составляет _____ мг/кг
	8-16
	15-30
	10-25
	10-20
9	При проведении неонатального скрининга у здоровых новорожденных уровень фенилаланина в крови составляет
	0-2,0 мг/дл (0-120 мкмоль/л)
	0-3,0 мг/дл (0-180 мкмоль/л)
	0-4,0 мг/дл (0-240 мкмоль/л)
	0-5,0 мг/дл (0-300 мкмоль/л)
10	Фенилкетонурия относится к группе наследственных заболеваний нарушения обмена
	аминокислот
	пуринов
	гликогена
	железа
11	Первым этапом молекулярно-генетической диагностики фенилкетонурии является анализ частых мутаций в гене PAH
	секвенирование гена PAH
	NGS-секвенирование экзона
	микроматричный анализ хромосом
12	Основным методом диагностики изовалериановой ацидемии (ацидурии) является анализ органических кислот мочи, анализ ацилкарнитинов в крови
	определение аминокислот в крови
	анализ частых мутаций в гене
	исследование кариотипа
13	При изовалериановой ацидемии (ацидурии) отмечается повышение в крови концентрации
	C5 (изовалерилкарнитина)
	C3 (пропионилкарнитина)
	C0 (свободного карнитина)
	C5DC (глутарилкарнитина)
14	Изовалериановая ацидемия (ацидурия) обусловлена дефицитом изовалери-коэнзим а дегидрогеназы, участвующей в обмене
	лейцина
	фенилаланина
	глутамина
	тирозина
15	Основным методом диагностики изовалериановой ацидемии (ацидурии) является анализ органических кислот мочи, анализ ацилкарнитинов в крови
	определение аминокислот в крови
	анализ частых мутаций в гене
	исследование кариотипа
16	При изовалериановой ацидемии (ацидурии) отмечается повышение в крови концентрации
	C5 (изовалерилкарнитина)
	C3 (пропионилкарнитина)

	C0 (свободного карнитина)
	C5DC (глутарилкарнитина)
17	Изовалериановая ацидемия (ацидурия) обусловлена мутациями гена _____, кодирующего извалерил коэнзим а дегидрогеназу
	IVD
	PAH
	CFTR
	IDS
18	Основным методом диагностики пропионовой ацидурии является анализ органических кислот мочи, анализ ацилкарнитинов в крови магнитно-резонансная томография головного мозга NGS-секвенирование экзона исследование кариотипа
19	При пропионовой ацидурии часто отмечается повышение концентрации в крови C3 (пропионилкарнитина) C5 (изовалерилкарнитина) C0 (свободного карнитина) C5DC (глутарилкарнитина)
20	Характерным изменением рН крови при пропионовой ацидурии (в кризе) является метаболический ацидоз метаболический алкалоз респираторный ацидоз респираторный алкалоз
21	Пропионовая ацидурия обусловлена мутациями в генах PCCA и PCCB PTPS и PCD PAH и PTP PTEN и NAGLU
22	Глутаровая ацидемия 1 типа обусловлена мутациями гена _____, кодирующего фермент глутарил коэнзим а дегидрогеназу GCDH PAH CFTR IDS
23	Основным методом диагностики глутаровой ацидурии 1 типа является анализ органических кислот мочи, анализ ацилкарнитинов в крови определение аминокислот в крови NGS-секвенирование экзона исследование кариотипа
24	При глутаровой ацидурии 1 типа часто отмечается повышение концентрации в крови C5DC (глутарилкарнитина) C5 (изовалерилкарнитина) C0 (свободного карнитина) C3 (пропионилкарнитина)
25	Лобно-височная атрофия головного мозга с формированием «эффекта надкушенного яблока» или «крыльев летучей мыши» является характерным радиологическим признаком

	для
	глутаровой ацидурии 1 типа
	метилмалоновой ацидурии
	фенилкетонурии
	пропионовой ацидурии
26	Марфаноподобный фенотип характерен для
	гомоцистинурии
	пропионовой ацидурии
	фенлкетонурии
	глутаровой ацидурии 1 типа
27	Особенности фенотипа, включающие в себя астеническое телосложение, арахнодактилию, деформацию грудной клетки характерны для
	гомоцистинурии
	цистиноза
	лейциноза
	фенилкетонурии
28	Необычный запах «жженого сахара, карамели» от кожи и биологических жидкостей пациента характерен для
	лейциноза
	фенилкетонурии
	гомоцистенурии
	тирозинемии 1 типа
29	Основным биохимическим маркером тирозинемии 1 типа являются
	сукцинилацетон
	метионин
	тирозин
	фумарат
30	Основным методом диагностики тирозинемии 1 типа является
	тандемная масспектрометрия
	магнитно-резонансная томография головного мозга
	NGS-секвенирование экзема
	исследование кариотипа
31	Необычный «капустный» запах от тела больного встречается при
	тирозинемии 1 типа
	фенилкетонурии
	лейцинозе
	гомоцистинурии
32	При тирозинемии 1 типа в крови часто обнаруживается значительное повышение уровня
	альфа-фетопротейна
	альфа-1-антитрпсина
	альфа-интерферона
	аполипопротеина
33	При алкаптонурии повышается экскреция с мочой
	гомогентизиновой кислоты
	3-гидроксипропионовой кислоты
	2-кетонизовалериановой кислоты
	кетонов

34	Изменение цвета мочи на черный при стоянии на воздухе, нагревании или подщелачивании характерно для
	алкаптонурии
	фенилкетонурии
	галактоземии
	тирозинемии
35	У пациентов с галактоземией наиболее часто выявляются мутации в гене
	GALT
	GALK1
	GALE
	GALD
36	Наиболее тяжелым течением галактоземии является неонатальный сепсис, обусловленный
	грамм-положительной флорой
	Escherichia coli
	Mycoplasma pneumoniae
	Pseudomonas aeruginosa
	Klebsiella pneumoniae
37	Дальнейшая уточняющая диагностика показана при повышении уровня общей галактозы более _____ мг/дл, обнаруженного при проведении неонатального скрининга
	7,2
	6,1
	10,5
	15,4
38	Первым этапом диагностики галактоземии является
	определение активности фермента галактозо1-фосфат уридил трансферазы
	анализ всей кодирующей последовательности гена GALT
	микроматричный анализ хромосом
	NGS-секвенирование экзона
39	На результаты биохимической диагностики галактоземии влияет
	переливание эритроцитарной массы
	антибактериальная терапия сепсиса
	фототерапия
	искусственная вентиляция легких
40	При галактоземии самой частой патологией глаз является
	катаракта
	микрофтальм
	аноптальм
	глаукома
41	Признаками галактоземии у новорожденных являются
	прогрессирующая патология печени
	острая почечная недостаточность в сочетании с кардиомиопатией
	гипертрофия миокарда, гипогликемия, лактат-ацидоз
	гипераммонемия, кардиомиопатия с выраженным повышением кретинин-киназы
42	Характерными симптомами гликогенозов являются
	гипогликемия, дислипидемия, гепатомегалия
	лейкодистрофия, гипергликемия, кардиомиопатия, гипераммонемия

	острая почечная недостаточность, атаксия, гиперхолестеринемия, прогрессирующая микроцефалия
	резистентная эпилепсия, прогрессирующая микроцефалия, некроз базальных ганглиев
43	Гликогеноз 1a типа обусловлен мутациями в гене
	G6PC
	SLC17A4
	AGL
	GBE1
44	Характерными симптомами гликогеноза 0 типа являются
	гипогликемия с постпрандиальным повышением лактата
	гипергликемия с постпрандиальным повышением лактата
	гипогликемия с постпрандиальным снижением лактата
	гипергликемия с постпрандиальным снижением лактата
45	Клинический фенотип нарушений бета-окисления жирных кислот характеризуется
	поражением мышц, сердца, печени, неврологической симптоматикой
	поражением глаз, печени, почек, неврологической симптоматикой
	полинейропатией, мышечной гипотонией, макроглоссией, атопическим дерматитом
	прогрессирующей дегенерацией сетчатки, тугоухостью, фармакорезистентными судорогами
46	При нарушениях бета-окисления жирных кислот в биохимии крови часто встречается
	гипокетотическая гипогликемия
	гиперкетотическая гипогликемия
	гипокетотическая гипергликемия
	гиперкетотическая гипергликемия
47	Клинические симптомы в виде задержки психомоторного и физического развития мегалобластной анемии, атрофического глоссита прогрессирующей нейропатии в сочетании с повышением экскреции с мочой метилмалоновой кислотой характерны для
	наследственного нарушения метаболизма кобаламина
	недостаточности альфа-1-антитрипсина
	глутаровой ацидурии
	порфирии
48	Клинические симптомы в виде прогрессирующей неврологической симптоматики, судорожного синдрома, частичной или тотальной аллопеции характерны для
	недостаточности биотинидазы
	болезни Рефсума
	галактоземии
	метилмалоновой ацидурии
49	Клиническим проявлением пиридоксин-зависимых судорог является
	эпилептическая энцефалопатия, дебютирующая в неонатальный период
	прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, дебютирующая в возрасте 3-6 лет
	фокальная кортикальная дисплазия к прогрессирующей атрофией полушарий головного мозга
	судорожный синдром, возникающий у детей с низким уровнем пиридоксина крови
50	Пиридоксин-зависимые судороги обусловлены мутациями в гене
	ALDH7A1
	SCO2
	HADHA

	НАДНВ
51	При пиридоксин-зависимых судорогах отмечается повышение в крови и моче уровня кислоты пипеколиновой фумаровой мевалоновой адипиновой
52	Болезнь вильсона-коновалова дебютирует у детей старше 2-х лет у детей первого года жизни в неонатальном периоде у детей в возрасте 1-3-х лет
53	Н.В. Коновалов предложил в 1960 году клиническую классификацию болезни вильсона-коновалова, выделяя пять форм: ригидно-гиперкинетическую, абдоминальную, дрожательную, экстрапирамидно-корковую и самую частую дрожательно-ригидную гиперкинетическую позднюю абдоминально-гиперкинетическую
54	Дефицит фруктозо-1,6 –бифосфатазы является наследственным заболеванием из группы нарушений глюконеогенеза аминоацидопатий нарушений цикла мочевинообразования лизосомных болезней накопления
55	Дефицит транспортёра глюкозы (glut1), как правило, манифестирует у детей первого полугодия жизни старше 2-х лет школьного возраста с 1 года жизни после промежутка нормального развития
56	Нейродегенерация с накоплением железа в мозге характеризуется генетической гетерогенностью наличием частой мутации в гене CBS манифестацией в неонатальном возрасте тяжелым поражением печени
57	Заболевание, впервые описанное в 1922 году юлиусом галлерворденем и гуго шпатцем, согласно современной классификации, описывается как нейродегенерация с накоплением железа в мозге прогрессирующая наружная офтальмоплегия нейродегенерация с накоплением меди в мозге прогрессирующий некроз базальных ганглиев
58	Нейродегенерация с накоплением железа в мозге из-за накопления железа в базальных ганглиях при нейровизуализации имеет характерный феномен «глаза тигра» «надкушенного яблока» «коренного зуба» «крыльев летучей мыши»

59	При недостаточности альфа-1-антитрипсина у взрослых наиболее часто развивается
	эмфизема легких
	хроническая гнойная пневмония
	бронхообструкция
	гипоплазия терминальных бронхов
60	Синдром леша-найхана характеризуется
	умственной отсталостью, хореоатетозом, приступами агрессивного поведения с самоповреждением
	эпилептической энцефалопатией, мышечной гипотонией, прогрессирующим течением
	гипогликемией, миопатией, задержкой психомоторного развития
	гипогликемией, прогрессирующей гипертрофией миокарда, метаболическим ацидозом
61	Характерным биохимическим маркером синдрома леша-найхана является повышение в крови уровня
	мочевой кислоты
	мочевины
	билирубина
	креатининкиназы
62	Жесткие, цвета «слоновой кости», ломкие волосы встречаются при
	болезни Менкеса
	алкаптонурии
	болезни Ниманна-Пика
	гликогеновой болезни
63	Необычный запах «потных ног» от тела характерен для
	извалериановой ацидемии (ацидурии)
	фенилкетонурии
	гомоцистенурии
	тирозинемии 1 типа
64	При галактоземии типа дуарте дебют заболевания приходится на
	первые недели жизни
	первые годы жизни
	дошкольный период
	младший школьный период
65	Наиболее вероятным диагнозом у пациента с изменениями на МРТ, напоминающими «надкушенное яблоко» является
	глутаровая ацидурия 1 типа
	тирозинемия 1 типа
	нейродегенерация с накоплением железа в мозге
	болезнь Вильсона-Коновалова
66	У детей с гликогеновой болезнью 1 типа при осмотре часто отмечается
	«кукольное» лицо
	грубые черты лица, гаргоилизм
	дауно-подобные черты лица
	двусторонний птоз век
67	Одним из основных симптомов гликогеноза 0 типа является
	гипогликемия
	нейтропения
	тромбоцитопения

	дислипидемия
68	Раннее выпадение молочных зубов целиком с корнем встречается при гипофосфатазии несовершенном остеогенезе болезни Вольмана гиперинсулинизме
69	Основными симптомами мевалоновой ацидурии являются рекуррентные кризы с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией гипогликемия, лактат-ацидоз, прогрессирующая энцефалопатия прогрессирующая желтуха, почечная недостаточность, гипертрофия миокарда инсультоподобные состояния, атаксия, прогрессирующая микроцефалия
70	Основными диагностическими критериями синдрома смита-лемли-опитца являются характерный фенотип с широким альвеолярным отростком, пороки внутренних органов, синдактилия 2-3 стоп, гипоспадия у мальчиков рекуррентные кризы с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией прогрессирующая желтуха, почечная недостаточность, гипертрофия миокарда инсультоподобные состояния, атаксия, прогрессирующая микроцефалия
71	Для диагностики синдрома смита-лемли-опитца необходимо определение в сыворотке крови уровня метаболитов холестерина очень длинноцепочечных жирных кислот желчных кислот глюкозы
72	Характерной гистологической картиной дефицита лизосомной кислой липазы является мелкокапельный стеатоз печени крупнокапельный стеатоз печени перипортальный фиброз печени смешанный стеатоз печени
73	Большинство семейных гиперхолестеринемий характеризуются повышением уровня холестерина крови, а также повышением ЛПНП снижением ЛПНП повышением триглицеридов снижением триглицеридов
74	При семейных гиперхолестеринемиях диетотерапия основана на ограничении продуктов, богатых холестерином белком углеводами рибофлавином
75	Ксантинурия характеризуется гематурией нефролитиазом, почечной недостаточностью прогрессирующей печеночной недостаточностью прогрессирующим синдромом холестаза прогрессирующей гипертрофической кардиомиопатией
76	Ксантинурия обусловлена дефицитом

	ксантиндегидрогеназы
	фруктозо-1,6-бифосфатазы
	альфа-1-антитрипсина
	орнитинтранскарбамилазы
77	Причиной ксантинурии являются мутации в гене
	XDH
	PAH
	CFTR
	FAH
78	Самым частым генетическим дефектом гена <i>ctns</i> , мутации в котором приводят к цистинозу, являются
	протяженные делеции около 57-kb
	миссенс мутации
	нонсенс мутации
	делеции одного нуклеотида
79	Первые клинические симптомы цистиноза появляются у детей
	старше 6 месяцев
	первого месяца жизни
	старше 4-5 лет
	подросткового периода
80	К почечным проявлениям цистиноза относят
	синдром Фанкони
	удвоение собирательной системы почек
	гипоплазию почек
	милътикистоз почки
81	Характерным и специфичным симптомом цистиноза является
	отложение кристаллов в роговице и конъюктиве
	симптом «вишневой косточки»
	атрофия диска зрительного нерва
	пигментная дегенерация сетчатки
82	Макроцефалия является характерным симптомом для
	болезни Канавана
	фенилкетонурии
	синдрома Смита-Лемли-Опитца
	синдрома Ретта
83	Микроцефалия является характерным симптомом для
	материнской фенилкетонурии
	синдрома Гурлер
	болезни Александера
	синдрома Хантера
84	Наличие кальцинатов в головном мозге, выявляемых при компьютерной томографии, характерно для
	синдрома Айкарди-Гутьерес
	фенилкетонурии
	галактоземии
	муковисцидоза

85	Нистагм является характерным симптомом для
	болезни Пелицеуса-Мерцбахера
	метилмалоновой ацидурии
	пропионовой ацидурии
	болезни Фабри
86	Агенезия мозолистого тела является частым симптомом
	некетотической гиперглицинемии
	муковисцидоза
	гликогеноза 9 типа
	фенилкетонурии
87	Помутнение роговицы часто встречается при
	синдроме Гурлер
	синдроме Хантера
	фенилкетонурии
	гликогеновой болезни 2 типа
88	Алоpecia является характерным симптомом для
	недостаточности биотинидазы
	некетотической гиперглицинемии
	непереносимости фруктозы
	галактоземии 1 типа
89	Цирроз печени является характерным симптомом
	болезни Вильсона-Коновалова
	фенилкетонурии
	метилмалоновой ацидурии
	гипофосфатазии
90	Непереносимость физической нагрузки, миоглобинурия, повышение уровня
	креатинфосфокиназы характерно для недостаточности
	карнитин палмитоил трансферазы II
	фенилаланингидроксилазы
	орнитинтранскарбамилазы
	альфа-1-антитрипсина
91	Прогрессирующая миопатия встречается при
	гликогенозе III типа
	муковисцидозе
	галактоземии 1 типа
	несовершенном остеогенезе
92	Катаракта является характерным симптомом для
	галактоземии
	фенилкетонурии
	гипотиреоза
	муковисцидоза
93	Подвывих хрусталика встречается при
	гомоцистинурии
	порфирии
	алкаптонурии
	галактоземии

94	Приступы гипервентиляции характерны для нарушений цикла мочевины ленилкетонурии метилмалоновой ацидурии пропионовой ацидурии
95	Стридор является характерным симптомом для недостаточности биотинидазы галактоземии 1 типа цистиноза порфирии
96	Прогрессирующая печеночная недостаточность характерна для галактоземии 1 типа цистиноза ксантинурии мукполисахаридоза 3 типа
97	Задержка роста, гипогликемия, гепатомегалия и гиперлипидемия характерны для гликогеноза 1 типа муковисцидоза гипотиреоза фенилкетонурии
98	Пробу с купринилом проводят при подозрении на болезнь Вильсона-Коновалова болезнь Галлервордена-Шпатца хорею Гентингтона синдрома Криглера-Найяра
99	Нагрузочный тест с глюкозой проводят при подозрении на митохондриальную патологию муковисцидоз атипичные формы фенилкетонурии галактоземию
100	Наиболее частым генетическим дефектом, приводящим к возникновению болезни пелицеуса-мерцбахера является дупликация Xq22, включающая ген PLP1 делеция Xq22, включающая ген PLP1 миссенс мутации гена PLP1 нонсенс мутации гена PLP1
101	Аллельным клиническим вариантом, как и болезнь пелицеуса-мерцбахера, обусловленным мутациями в гена PLP1 является спастическая параплегия 2 типа мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина синдром Миллера-Диккера цистиноз
102	Лизосома представляет собой одномембранную сферическую органеллу клетки двумембранную органеллу клетки немембранную органеллу клетки клеточное выключение

103	Основной функцией лизосомы является
	внутриклеточное переваривание
	хранение наследственной информации
	синтез АТФ
	образования веретена деления
104	К лизосомным болезням накопления относится
	болезнь Ниманна-Пика тип С
	синдром Цельвегера
	синдром Кернса-Сейра
	дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью
105	В основе патогенеза лизосомных болезней лежит
	накопление субстратов в органах и тканях организма
	дефект окислительного фосфорилирования
	неправильная закладка нервной трубки
	дефект β -окисления жирных кислот
106	К нарушениям обмена гликозаминогликанов относится
	синдром Хантера
	болезнь Помпе
	болезнь Тея-Сакса
	синдром Сандхоффа
107	Уровень гликозаминогликанов может не повышаться в моче у пациентов с _____ типом мукополисахаридоза
	IV
	II
	VI
	III
108	Болезнь ниманна-пика тип с является нарушением обмена
	сфинголипидов
	аминокислот
	углеводов
	гликозаминогликанов
109	При болезни ниманна пика выделяют _____ типы
	A,B,C
	1,2,3
	C1,C2,C3
	A1,A2, A3
110	Болезнь ниманна-пика тип с вызывается мутациями в генах
	NPC1, NPC2
	SMPD1, SMPD2
	GAA, GLA
	GBA, NPB
111	Наиболее частой причиной развития болезни ниманна-пика тип с являются биаллельные мутации в гене
	NPC1
	NPC2
	GAA

	SMPD1
112	Для болезни данон характерна клиническая триада, включающая кардиомиопатию, скелетную миопатию, умственную отсталость кардиомиопатию, умственную отсталость, эпилепсию эпилепсию, умственную отсталость, мышечную гипотонию скелетную миопатию, умственную отсталость, атаксию
113	Болезнь помпе развивается вследствие дефицита фермента альфа-глюкозидазы сфингомиелиназы глюкозо-6-фосфатазы альфа-L-идуронидазы
114	Причиной развития болезни помпе являются биаллельные мутации в гене GAA GBA HEXA C19orf12
115	Основными клиническими проявлениями мукополисахаридоза i типа являются задержка психомоторного развития, умственная отсталость, грубые черты лица, пороки клапанов сердце, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов мышечная гипотония, умственная отсталость, эпилепсия, грубые черты лица нейросенсорная тугоухость, грубые черты лица, атаксия, спастическая параплегия миалгия, гипертрофическая кардиомиопатия, спленомегалия, пигментная дегенерация сетчатки
116	В диагностике мукополисахаридозов используют количественное определение гликозаминогликанов в моче, измерения активности лизосомных ферментов, прямую ДНК-диагностику количественное определение гликозаминогликанов в моче измерения активности лизосомных ферментов, косвенную ДНК-диагностику измерения активности лизосомных ферментов, тандемную масс-спектрометрию
117	Характерные изменения черт лица по типу «гаргоилизма» при мукополисахаридозе i типа формируются к концу первого года жизни с рождения в подростковом возрасте после 5 лет
118	Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток показана больным с мукополисахаридозом i типа в возрасте до _____ при нормальных и субнормальных показателях развития 2 лет 5 лет 7 лет 12 месяцев
119	Одним из клинических типов gm2-ганглиозидоза является болезнь Сандхоффа генерализованный ганглиозидоз Нормана-Ландинга семейная инфантильная амавротическая идиотия с поражением внутренних органов болезнь Данона

120	Причиной развития болезни Гоше являются
	биаллельные мутации в гене GBA
	баллельные мутации в гене GAA
	биаллельны мутации в гене IDUA
	гемизготные мутации в гене IDS
121	В основе развития метахроматической лейкодистрофии лежит дефект фермента
	арилсульфатазы А
	идуранатсульфатазы
	галактоцереброзидазы
	сфингомиелиназы
122	Метахроматическая лейкодистрофия относится к группе
	сфинголипидозов
	мукополисахаридозов
	гликогенозов
	гликопротеинозов
123	К лизосомным болезням накопления относится
	болезнь Краббе
	синдром Цельвегера
	глутаровая ацидурия I типа
	X-сцепленная адренолейкодистрофия
124	К кожным проявлениям болезни Фабри относят
	ангиокератомы
	ангиофибромы
	повышенную ломкость ногтей
	ихтиоз
125	Патогномоничным для болезни Фабри является
	повышение уровня глоботриазилсфингозина
	повышение уровня лизосфингомиелина
	снижение уровня сфингозина
	повышение уровня хитотриозидазы
126	Муколипидоз II типа следует дифференцировать с
	мукополисахаридами
	липофусцинозами
	сфинголипидозами
	гликогенозами
127	Ранними симптомами инфантильной формы болезни Краббе являются
	немотивированные подъемы температуры, гипервозбудимость, нарушения вскармливания
	задержка речевого развития, снижение зрения, судороги
	синдром «вялого» ребенка, частые респираторные инфекции
	гепатоспленомегалия, пупочные грыжи, макроглоссия
128	Изменения кожи по типу «морской гальки» характерно для
	болезни Хантера
	болезни Фабри
	болезни Фарбера
	пикнодизостоза

129	Общими клиническими признаками для большинства форм нейронального цероидного липофусциноза являются
	судороги, регресс психомоторного развития, нарушения зрения
	атаксия, тремор, судороги
	гиперрефлексия, судороги, кардиомиопатия
	гипертрофия левого желудочка, нейропатическая боль, ангиокератомы
130	Первым клиническим симптомом при нейрональном цероидном липофусцинозе 3 типа чаще всего является
	прогрессирующее снижение зрения
	генерализованные тонико-клонические судороги
	экстрапирамидные знаки
	психиатрические нарушения
131	При всех формах нейронального цероидного липофусциноза в клетках наблюдается накопление
	липофусцина
	галактозилцерамида
	ганглиозида
	галактозилсфингозин
132	Фенотипическими формами дефицита лизосомной кислой липазы являются
	болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина
	младенческая и взрослая формы
	болезнь Гентингтона, болезнь Баттена
	болезнь Куфса, болезнь Бильшовского-Янского
133	При болезни вольмана выявляют
	кальцификацию надпочечников
	мышечную дистрофию
	пупочные грыжи
	атрофию зрительного нерва
134	В основе патогенеза митохондриальных заболеваний лежит
	дефект окислительного фосфорилирования
	нарушение синтеза глюкозы
	накопление токсичных продуктов обмена
	дефект субстратного фосфорилирования
135	Одним из маркеров митохондриальных заболеваний является
	лактатацидоз
	высокий уровень билирубина
	повышение уровня глоботриазилсфингозина
	метаболический алкалоз
136	Митохондриальные заболевания с мутациями в митохондриальном геноме наследуются
	по материнской линии
	по отцовской линии
	аутосомно-доминантно
	аутосомно-рецессивно
137	Дыхательная цепь митохондрий включает _____ комплексов
	5
	4
	3

	6
138	Митохондриальный геном представляет собой кольцевую молекулу ДНК пару гомологичных хромосом одноцепочечную молекулу РНК линейную молекулу ДНК
139	Высокая скорость мутирования митохондриального генома обусловлена действием активных форм кислорода, образованных в дыхательной цепи низкой точностью митохондриальной ДНК-полимеразы малым размером генома кольцевой структурой
140	Наличие в клетке как мутантных, так и нормальных молекул митохондриальной днк называется гетероплазмия гомоплазмия антиципация эпистаз
141	К нарушению функции митохондрий наиболее чувствительны нервная, мышечная и эндокринная системы костная, мышечная и жировая ткани периферическая нервная система и печень костный мозг и гладкая мышечная ткань
142	Повышение уровня лактата при митохондриальных заболеваниях обусловлено переходом клеток на субстратное фосфорилирование снижением активности лактатдегидрогеназы нарушением бета окисления жирных кислот активацией глюконеогенеза
143	К митохондриальным заболеваниям относится синдром Кернса-Сейра болезнь Фабри синдром Питта-Хопкинса атаксия-телеангиэктазия
144	Триада клинических симптомов, характерная для синдрома Кернса-Сейра, включает хроническую прогрессирующую внешнюю офтальмоплегию, пигментную ретинопатию, блокаду сердца мышечную дистрофию, гипертрофию левого желудочка, полинейропатию частичную атрофию зрительного нерва, лейкодистрофию, судороги энцефаломиопатию, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды
145	Заподозрить митохондриальное заболевание можно при наличии нетипичного сочетания мультиорганный патологии типичной клинической картины раннего дебюта заболевания позднего дебюта заболевания
146	Митохондриальным заболеванием, причиной которого являются крупные делеции митохондриальной днк, является синдром Пирсона

	наследственная оптическая нейропатия Лебера
	синдром MELAS
	синдром NARP
147	Митохондриальным заболеванием, причиной которого являются точковые мутации митохондриальной днк является
	синдром MERRF
	синдром Кернса-Сейра
	синдром Пирсона
	хроническая прогрессирующая внешняя офтальмоплегия
148	Наиболее частым митохондриальным заболеванием, дебютирующем в раннем детском возрасте является
	синдром Ли
	синдром Кернса-Сейра
	синдром MERRF
	наследственная оптическая нейропатия Лебера
149	Синонимом синдрома ли является
	подострая некротизирующая энцефаломиелопатия
	миоклоническая эпилепсия с рваными мышечными волокнами
	митохондриальная энцефаломиопатия, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды
	артериопатия церебральная аутосомно-доминантная с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией
150	Уровень лактата всегда в норме при
	наследственной оптической нейропатии Лебера
	синдроме MELAS
	синдроме MERRF
	синдроме Ли
151	Инсультоподобные состояния, возникающие до 40 лет, часто встречаются при синдроме
	MELAS
	MERRF
	NARP
	CADASIL
152	Митохондриальным заболеванием, обусловленным точечными мутациями в митохондриальной ДНК, является
	наследственная оптическая нейропатия Лебера
	синдром Кернса-Сейра
	синдром CADASIL
	синдром Пирсона
153	Первым симптомом наследственной оптической нейропатии лебера является
	острая потеря зрения
	эпилепсия
	атаксия
	медленно прогрессирующее снижение зрения
154	Синдромы истощения митохондриальной днк развиваются вследствие мутаций в генах
	ответственных за репликацию митохондриальной ДНК
	кодирующих субъединицы I комплекса дыхательной цепи
	митохондриальных тРНК
	кодирующих субъединицы II комплекса дыхательной цепи

155	Наиболее тяжелым из POLG-ассоциированных фенотипов является синдром Альперса SANDO MEMSA аутосомно-рецессивная прогрессирующая внешняя офтальмоплегия
156	Митохондриальным заболеванием, причиной которого могут стать как мутации в ядерном геноме, так и в митохондриальной ДНК, является синдром Ли синдром Кернса-Сейра наследственная оптическая нейропатия Лебера атаксия Фридрейха
157	Сочетание кардиомиопатии, нейротропении, задержки роста и характерный лицевой фенотип встречается при болезни Барта болезни Фабри синдроме Кернса-Сейра синдроме Пирсона
158	Причиной развития болезни барта являются гемизиготные мутации в гене TAZ гетерозиготные мутации в гене TAZ биаллельные мутации в гене TAZ крупные делеции в митохондриальной ДНК
159	При синдроме MERRF гистологическое исследование мышц часто определяет наличие рваных красных волокон жировую инфильтрацию лейкоцитарную инфильтрацию фиброз
160	Дебют синдрома MERRF чаще всего наблюдается в детском возрасте первый год жизни неонатальном периоде 30-40 лет
161	Основными клиническими проявлениями синдрома NARP являются нейропатия, атаксия и пигментный ретинит миоклонии, генерализованная эпилепсия и деменция энцефалопатия, миопатия и лактат ацидоз лейкоэнцефалопатия, инсульты и мигрени
162	При подозрении на синдром narр целесообразнее всего начать диагностический поиск с поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК поиска крупных делеций в митохондриальной ДНК секвенирования панели ядерных генов секвенирования полного экзома
163	Митохондриальным заболеванием, обусловленным мутацией в ядерном геноме, является синдром Барта Кернса-Сейра

	Пирсона
	MELAS
164	Самой частой причиной развития синдрома ли является
	мутации в гене SURF1
	крупные делеции в митохондриальной ДНК
	мутации в гене LS
	гемизиготные мутации в гене TAZ
165	Синдром ли, обусловленный мутациями в гене surf1 приводит к недостаточности _____
	комплекса дыхательной цепи митохондрий
	IV
	V
	I
	II
166	Мутации в гене POLG приводят к
	спектру различных по тяжести фенотипов
	изолированному фенотипу с типичной MPT картиной
	синдрому MELAS
	синдрому MERRF
167	Истощение митохондриальной днк, обусловленной мутациями в гене TWNK, развивается
	вследствие:
	нарушения репликации митохондриальной ДНК
	нарушения биосинтеза нуклеотидов
	дефекта структурных белков митохондрии
	дефекта сборки I комплекса дыхательной цепи
168	Истощение митохондриальной днк, обусловленной мутациями в гене TWNK, развивается
	вследствие:
	нарушения репликации митохондриальной ДНК
	нарушения биосинтеза нуклеотидов
	дефекта структурных белков митохондрии
	дефекта сборки I комплекса дыхательной цепи
169	Синдром Барта имеет _____ тип наследования
	X-сцепленный рецессивный
	аутосомно-доминантный
	митохондриальный
	X-сцепленный доминантный
170	Синдром SANDO наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному
	митохондриальному
171	Для синдрома Альперса характерен _____ тип наследования
	аутосомно-рецессивный
	аутосомно-доминантный
	X-сцепленный
	митохондриальный
172	Основными причинами смерти при болезни Барта являются

	сердечная недостаточность и инфекционные осложнения
	прогрессирующая энцефалопатия
	полиорганная недостаточность
	дыхательная недостаточность
173	Размер пероксисомы в клетке человека μm
	от 0,1 до 1
	от 1 до 5
	более 5
	более 10
174	У человека наибольшее число пероксисом содержится в
	клетках печени и почек
	клетках головного мозга и кожи
	мышечных клетках
	клетках соединительной ткани
175	В одном гепатоците в среднем содержится около пероксисом
	100
	10
	1000
	500
176	Очень длинноцепочечными жирными кислотами (одцжк) считают кислоты с количеством атомов углерода
	от 20 до 26
	от 15 до 20
	от 10 до 15
	более 50
177	Маркёром пероксисомной патологии, который может быть в пределах нормы у новорожденных с синдромом цельвегера, является кислота
	фитановая
	линоленовая
	пристановая
	гексакозановая
178	При x-сцепленной аденолейкодистрофии нарушается окисление жирных кислот с длиной цепи углеродных атомов
	22-26
	30-35
	18-22
	50-69
179	Ризомелическая точечная хондродисплазия относится к
	пероксисомным болезням
	сфинголипидозам
	нарушениям обмена металлов
	дефектам образования коллагена
180	Пероксисомное заболевание, протекающее с преимущественным поражением почек, называется
	гипероксалурия тип 1
	цистиноз
	X-сцепленная аденолейкодистрофия

	болезнь Рефсума
181	Пятна брушфильда, которые встречаются при синдроме цельвегера, представляют собой пятна на радужке в виде белых вкраплений
	отложение пигмента на сетчатке
	отложение темного пигмента на периферии радужки
	отложение темного пигмента на роговице
182	При синдроме цельвегера наиболее часто встречается патология почек в виде кист в почках
	агенезии почки
	острой почечной недостаточности
	почечно-тубулярного ацидоза
183	Пероксисомное заболевание, при котором часто встречается ихтиоз, называется ризомелическая точечная хондродисплазия
	болезнь Рефсума
	X-сцепленная адренолейкодистрофия
	синдром Цельвегера
184	Дифференциальную диагностику синдрома цельвегера в неонатальном периоде в первую очередь проводят с
	хромосомными болезнями
	аминоацидопатиями
	органическими ацидуриями
	нарушениями обмена углеводов
185	Пероксисомным заболеванием, при котором не повышается уровень ОДЦЖК, является ризомелическая точечная хондродисплазия
	болезнь Рефсума
	X-сцепленная адренолейкодистрофия
	синдром Цельвегера
186	Шкала луйса, разработанная для X-сцепленной адренолейкодистрофии, оценивает степень поражения головного мозга по данным МРТ
	степень двигательных нарушений
	степень поражения надпочечников
	сочетание степени выраженности изменений на МРТ и неврологических нарушений
187	X-сцепленная адренолейкодистрофия у женщин манифестирует в возрасте
	после 30 лет
	до 10 лет
	после 50 лет
	с рождения
188	X-сцепленная адренолейкодистрофии у женщин проявляется клиникой
	адреномиелонейропатии
	взрослой церебральной формы
	юношеской церебральной формы
	детской церебральной формы
189	При неонатальной адренолейкодистрофии кроме ОДЦЖК наблюдается повышение
	фитановой кислоты
	кетонных тел
	длинноцепочечных ацилкарнитинов

	свободного карнитина
190	Очаги поражения белого вещества головного мозга при X-сцепленной адренолейкодистрофии преимущественно локализованы в затылочных отделах
	перивентрикулярно
	в лобных отделах
	субкортикально
191	Повышение пипеколиновой кислоты в цереброспинальной жидкости может наблюдаться при пероксисомной патологии, а также при пиридоксин зависимых судорогах
	фенилкетонурии
	некетотической гиперглицинемии
	болезни Фабри
192	При нарушениях биогенеза пероксисом повышается ацилкарнитин
	C:26
	C:21
	C:20
	C14:1
193	Аносмия характерна для болезни Рефсума
	неонатальной адренолейкодистрофии
	синдрома Цельвегера
	X-сцепленной адренолейкодистрофии
194	С учётом локализации очагов поражения белого вещества головного мозга при X-сцепленной адренолейкодистрофии наиболее часто встречаются нарушения зрения
	нарушения обоняния
	психические нарушения
	нарушения слуха
195	«Куриная слепота» является характерным признаком болезни Рефсума
	неонатальной адренолейкодистрофии
	синдрома Цельвегера
	X-сцепленной адренолейкодистрофии
196	Акаталаземия проявляется язвами на слизистых в ротовой полости
	эпилептическими приступами
	спастическим тетрапарезом
	циррозом печени
197	Инфантильная болезнь рефсума наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	X-сцепленному рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному доминантному
198	В настоящее время известно _____ пероксисомных болезней
	12

	20
	120
	4
199	Наибольшее клиническое сходство наблюдается между такими пероксисомными заболеваниями, как
	синдром Цельвегера и неонатальная адренолейкодистрофия
	X-сцепленная адренолейкодистрофия и неонатальная адренолейкодистрофия
	синдром Цельвегера и болезнь Рефсума
	X-сцепленная адренолейкодистрофия и синдром Цельвегера
200	Наиболее часто церебральная форма X-сцепленной адренолейкодистрофии манифестирует в возрасте
	6-9 лет
	на 1 году жизни
	с рождения
	15 -20 лет
201	К лизосомным болезням накопления относятся заболевания
	фукозидоз
	болезнь Тея-Сакса
	цистиноз
	болезнь Рефсума
202	Для галактоземии 3 типа характерно
	повышение концентрации галактозы
	катаракта
	повышение концентрации галактитола
	гепатомегалия с нарушением функции печени
203	Для классической галактоземии (1 тип) характерно
	развитие сепсиса
	катаракта
	гепатомегалия с нарушением функции печени
	повышение концентрации галактозидазы в плазме крови
204	Поражением мышечной ткани сопровождаются гликогенозы _____ типов
	III
	II
	V
	Ia
1	Характеристика наследственных болезней: Моногенная и мультифакторная патология
1	К врожденным глазным порокам относятся
	иридогониодисгенез с мезодермальной дисплазией
	тапеторетинальная абиотрофия
	амавроз Лебера
	ретиношизис
2	Врожденный порок развития, который всегда является результатом генетического дефекта, называется
	врожденная аниридия
	врожденный микрофтальм
	врожденная катаракта

	врожденный птоз верхнего века
3	закладка органа зрения происходит на _____ неделе внутриутробного развития
	4-12
	8-16
	10-17
	13-20
4	Пигментная дегенерация сетчатки наиболее характерна для
	синдрома Барде-Бидля
	синдрома Шерешевского-Тернера
	синдрома Дауна
	болезни Ниманна-Пика
5	Пигментный ретинит в большинстве случаев является _____ ЗАБОЛЕВАНИЕМ
	наследственным
	злокачественным
	инфекционным
	воспалительным
6	Синонимом наследственной палочко-колбочковой дистрофии сетчатки является _____ ретинит
	беспигментный
	ишемический
	геморрагический
	экссудативно-геморрагический
7	Наследственное заболевание, связанное с полным нарушением цветовосприятия называется _____
	ахроматопсия
	атрофия
	амблиопия
	дисхроматопсия
8	Сочетание пигментной дегенерации сетчатки и нейросенсорной тугоухости характерно для _____
	синдрома Ашера
	болезни Коатса
	болезни Тея-Сакса
	синдрома Сильвера-Рассела
9	Электрофизиологические исследования для корректной интерпретации полученных результатов молекулярно-генетических исследований проводят для оценки _____ состояния зрительной системы
	функционального
	клинического
	топографического
	морфологического
10	офтальмоскопическими признаками Пигментной дегенерации сетчатки (пигментный ретинит) является наличие _____
	отложений «костных телец», восковидной бледности диска зрительного нерва, изменения калибра ретинальных сосудов
	микроаневризм, кровоизлияний, отека, экссудативных очагов сетчатки
	наличие твердых и ватообразных экссудатов, крупных ретинальных кровоизлияний
	сосудистой и фиброзной пролифераций, витреоретинальных тракций, отслойки сетчатки

11	При классическом наследственном пигментном ретините в основном поражается
	палочковая система
	колбочковая система
	палочко-колбочковая система
	зубчатая линия
12	Характерными изменениями макулярной области при центральной наследственной дистрофии сетчатки (тип Штаргардта) являются
	дистрофические изменения макулярной области
	кистозный макулярный отек
	интратетинальные кровоизлияния
	преретинальные кровоизлияния
13	Дифференциальным диагнозом наследственного беспигментного ретинита является
	врожденная стационарная ночная слепота
	болезнь Беста
	наследственный ювенильный X-сцепленный ретиношизис
	амавроз Лебера
14	Основным глазным проявлением charge-синдрома является
	колобома сетчатки и сосудистой оболочки
	атрофия зрительного нерва
	эктопия хрусталика
	микрофтальм
15	Для синдрома лундборга характерным офтальмологическим проявлением является
	помутнение хрусталика с раннего детства
	пигментная дегенерация сетчатки
	атрофия зрительного нерва
	нейропатия зрительного нерва
16	Патогномоничным офтальмологическим признаком нейрофиброматоза 1 типа является
	узелки Лиша
	гетерохромия радужки
	атрофия зрительного нерва
	пигментная дегенерация сетчатки
17	В первые месяцы жизни манифестирует
	амавроз Лебера
	тапеторетинальная абиотрофия
	дистрофия Штаргардта
	X-сцепленный ретиношизис
18	Гетерохромия радужки является характерным признаком синдрома
	Ваарденбурга
	Марфана
	Аксенфельда-Ригера
	Ушера
19	Ювенильный X-сцепленный ретиношизис характеризуется мутацией в гене
	XLRS1
	RB1
	PAX6
	PITX2

20	Нарушение количественного образования пигмента в глазном яблоке характерно для синдрома Германски-Пудлака Барде-Бидля Ниманна Пика Ретерфорда
21	Дифференциальная диагностика аниридии проводится с WAGR-синдромом CHARG-синдромом гетерохромией радужки аномалией Петерса
22	Альбинизм Форциуса-Эриксона характеризуется наличием изменений в гене CACNA1 TYR OCA2 GPR143
23	Мутации в гене ABCA4 выявляются при желтопятнистой дистрофии сетчатки (тип Франческетти) вителиформной центральной дистрофии сетчатки (тип Беста) ювенильном наследственном ретиношизисе паттерн-дистрофии сетчатки
24	Мутации в гене TYR являются причиной глазокожного альбинизма 1 типа глазокожного альбинизма 2 типа синдрома Германски-Пудлака изолированного глазного альбинизма
25	Наличие патологической нуклеотидной последовательности в гене OCA2 является причиной глазокожного альбинизма 2 типа изолированного глазного альбинизма глазокожного альбинизма 1 типа синдрома Германски-Пудлака
26	Для корректной интерпритации синдрома Германски-Пудлака необходимо учитывать данные коагулограммы серодиагностики зрительных вызванных потенциалов ферментной активности крови
27	Врожденный ихтиоз с дистрофией роговицы имеет _____ тип наследования Х-сцепленный рецессивный Х-сцепленный доминантный аутосомно-доминантный аутосомно-рецессивный
28	К наследственным аномалиям рефракции относится синдром Аммона Бернара-Горнера

	Шегрена
	GAPO
29	Митохондриальная наследственная патология зрительного нерва, при которой имеется патогенетическая терапия называется
	атрофия зрительного нерва Лебера
	синдром Керса-Сейнера
	доминантная атрофия зрительного нерва
	гипоплазия зрительного нерва
30	Врожденный ихтиоз с дистрофией роговицы имеет ___ тип наследования
	X-сцепленный рецессивный
	X-сцепленный доминантный
	аутосомно-доминантный
	аутосомно-рецессивный
31	Наличие филадельфийской хромосомы считается патогномоничным для
	хронического миелоидного лейкоза
	рака молочной железы
	рака предстательной железы
	острого миелоидного лейкоза
32	Активирующая мутация в протоонкогене проявляется
	в гетерозиготном состоянии
	при делеции гомологичного аллеля
	на метилированном аллеле
	при наследовании от родителя
33	Гены, продукты которых сдерживают деление клетки, называются
	супрессорами опухолевого роста
	протоонкогенами
	химерными генами
	канцерогенами
34	К наследственным опухолевым синдромам с ранним дебютом относится
	синдром Ли-Фраумени
	рак молочной железы
	рак предстательной железы
	рак шейки матки
35	Синдром Линча (семейный рак толстой кишки) ассоциирован с наследственными мутациями В
	генах репарации ДНК
	протоонкогенах
	гомеозисных (гомеобоксных) генах
	генах ферментов посттрансляционной модификации гистонов
36	семейный рак молочной железы ассоциирован с наследственными мутациями В
	генах репарации ДНК
	протоонкогенах
	гомеозисных (гомеобоксных) генах
	генах ферментов посттрансляционной модификации гистонов
37	Нефробластома (опухоль Вильмса) характерна для синдрома
	Видеманна-Беквита

	Прадера-Вилли
	Мартина-Белл
	Ретта
38	Повышенный риск развития гепатобластомы ассоциирован с синдромом
	Видеманна-Беквита
	Прадера-Вилли
	Мартина-Белл
	Ретта
39	Для семейного рака желудка наиболее характерны наследственные мутации в гене
	кадгерина
	ламиниана
	коллагена
	меланина
40	Злокачественные новообразования почки характерны для
	синдрома Фон Хиппель-Линдау
	синдрома Прадера-Вилли
	синдрома Мартина-Белл
	синдрома Ретта
41	Наследственные опухолевые синдромы обусловлены
	передачей в семье предрасположенности к определенному виду рака
	неблагоприятной экологической обстановкой
	изменением числа или структуры хромосом
	неменделевским наследованием генетического дефекта
42	Подавляющее большинство наследственных опухолевых синдромов связано с мутациями в
	генах-супрессорах опухолевого роста
	митохондриальных генах
	протоонкогенах
	генах транспортных РНК
43	Абсолютным показанием для проведения анализа генов BRCA1, BRCA2 при наличии
	диагноза рак яичников является
	серозная карцинома яичников
	муцинозная карцинома яичников
	эндометриоидная карцинома яичников
	светлоклеточная (мезонефроидная) карцинома яичников
44	Накопление в семье таких опухолей, как рак толстой кишки, рак эндометрия, рак яичников,
	наиболее характерно для
	синдрома Линча
	синдрома Ли-Фраумени
	семейного аденоматозного полипоза
	синдрома Коудена
45	У пациента с наличием пигментных пятен на коже цвета кофе с молоком, нейрофибром,
	узелков Лиша, сколиоза можно заподозрить
	нейрофиброматоз 1 типа
	туберозный склероз
	синдром фон Хиппель-Линдау
	синдром Линча

46	У пациента с участками гипо- и гиперпигментации на коже, ангиофибромами лица, участками «шагреновой» кожи, околоногтевыми фибромами, фиброзными бляшками, судорогами, поведенческими расстройствами, опухолями ЦНС, рабдомиомой сердца, ангиомиолипомами почек можно заподозрить
	туберозный склероз
	нейрофиброматоз 1 типа
	синдром фон Хиппель-Линдау
	синдром Линча
47	Двусторонняя невринома слухового нерва является главным диагностическим критерием
	нейрофиброматоза 2 типа
	нейрофиброматоза 1 типа
	комплекса туберозного склероза
	синдрома фон Хиппель-Линдау
48	Развитие полипов желудочно-кишечного тракта является характерным признаком для
	ювенильного полипозного синдрома
	синдрома Гарднера
	синдрома Линча
	синдрома Коудена
49	Одним из характерных признаков синдрома Коудена является
	макроцефалия
	участки «шагреновой кожи»
	множественные пятна цвета «кофе с молоком» на коже
	макроорхизм
50	Двухударную теорию канцерогенеза сформулировал
	Кнадсен
	Феллинг
	Бочков
	Уотсон
51	Синдром Тюрко возникает вследствие биаллельных мутаций в ГЕНАХ
	мисматч-репарации
	TP53
	BRCA1, BRCA2
	PTEN
52	К семейному медуллярному раку щитовидной железы может привести мутация в гене
	RET
	VHL
	WT
	NF2
53	Синдром наследственного диффузного рака желудка вызывается мутациями в гене
	CDH1
	DICER1
	FMR1
	TSC1
54	Синдром Ли-Фраумени возникает вследствие мутации в гене
	TP53
	VHL
	WT

	NF1
55	Общим свойством наследственных опухолевых синдромов является аутосомно-доминантный тип наследования аутосомно-рецессивный тип наследования X-сцепленный тип наследования неменделевский тип наследования
56	Дебют опухолевого процесса при наследственных опухолевых синдромах регистрируется в среднем на 10-15 лет раньше, чем при спорадических опухолях в среднем на 10-15 лет позже, чем спорадических опухолей в том же возрастном диапазоне, что и при спорадических опухолях всегда в раннем детском возрасте
57	Онкогенные мутации киназного домена протоонкогена активируют рецептор вне зависимости от наличия лиганда в окружающей среде клетки меняют местоположение рецептора в мембране, нарушая его связывание с лигандом приводят к связыванию лигандов с меньшей аффинностью, что позволяет клетке делиться чаще приводят к распаду межклеточных контактов, что приводит к миграции клетки и озлокачествлению
58	BRCA-ассоциированный семейный рак молочной железы характеризуется ER, PR отрицательным фенотипом HER2 положительным фенотипом HER2, ER, PR положительным фенотипом ER, PR положительным фенотипом
59	Основным типом патогенных мутаций в генах BRCA1 и BRCA2 является сдвиг рамки считывания нонсенс-мутация миссенс-мутация синонимичная замена
60	Семейный аденоматозный полипоз желудочно-кишечного тракта связан с мутациями в гене APC BRCA1 BRCA2 FMR1
61	Синдром Линча (семейный рак толстой кишки) ассоциирован с наследственными мутациями в генах репарации неспаренных нуклеотидов репарации двунитевых разрывов ДНК белков внеклеточного матрикса детоксикации ксенобиотиков
62	Злокачественные новообразования занимают в структуре смертности населения МЕСТО второе первое третье четвертое

63	Самой распространенной патогенной мутацией в гене BRCA1 в российской популяции является
	5382insC
	185delAG
	4153delA
	2080delA
64	Синдром СВАВД приводит к
	двусторонней аплазии семявыносящих протоков и обструктивной азооспермии
	нарушению дифференцировки клеток Лейдига и атрофии яичек;
	аплазии герминативного эпителия в извитых семенных канальцах и секреторной азооспермии
	нарушению формирования пола с дефицитом маскулинизации
65	Обратное расположение внутренних органов выявляется при
	синдроме Картагенера
	синдроме Кальмана
	синдроме Клайнфельтера
	муковисцидозе
66	Ген SRY кодирует
	фактор дифференцировки клеток Сертоли
	фактор, инициирующий синтез половых гормонов в клетках Лейдига
	фактор, контролирующий дифференцировку мужских половых клеток
	сигнальную молекулу, вовлеченную в закладку гонад у плодов мужского пола
67	Наиболее распространенным наследственным моногенным заболеванием, выявляемом при бесплодии у мужчин, является
	муковисцидоз
	синдром Прадера-Вилли
	синдром Кальмана
	болезнь Кеннеди
68	Синдром тестикулярной феминизации наследуется по _____ типу
	X-сцепленному рецессивному
	аутосомно-доминантному
	аутосомно-рецессивному
	X-сцепленному доминантному
69	Обструктивная азооспермия является симптомом
	муковисцидоза
	синдрома Кальмана
	синдрома Клайнфельтера
	AZF делеций
70	Секреторную азооспермию выявляют при
	полных AZF делециях
	муковисцидозе
	синдроме СВАВД
	синдроме Картагенера
71	Причиной первичной недостаточности надпочечников могут являться
	патогенные варианты гена SF-1
	делеции и патогенные варианты гена SRY
	дупликации гена SOX9

	патогенные варианты гена AR
72	Гипогонадизм в сочетании с аносмией или гипоосмией у мужчин выявляется при синдроме Кальмана
	Клайнфельтера
	Нунан
	Шерешевского-Тернера
73	Патогенез первичного гипогонадизма обусловлен
	дефицитом гонадотропных гормонов
	избытком гонадотропных гормонов
	нарушением чувствительности к ЛГ
	нарушением чувствительности к андрогенам
74	У больных с синдромом Де Ля Шаппеля выявляется кариотип
	46,XX
	46,XY
	47,XXY
	45,X/46,XY
75	У больных с синдромом Морриса наблюдается кариотип
	46,XY
	46,XX
	45,X/46,XY
	48,XXYY
76	У больных с синдромом Свайера наблюдается кариотип
	46,XY
	45,X/46,XY
	46,XX/46,XY
	46,XX
77	у больных с синдромом Рокитанского-Кюстнера наблюдается кариотип
	46,XX
	46,XY
	47,XXX
	45,X/47,XY
78	Наибольшее сродство к рецептору к андрогенам имеет
	дигидротестостерон
	тестостерон
	андростерон
	андростендиол
79	Общий рецептор с хорионическим гонадотропином имеет
	лютеинизирующий гормон
	фолликулостимулирующий гормон
	антимюллеров гормон
	гормон роста
80	Основным геном для регуляции стероидогенеза в гонадах и надпочечниках при половой дифференцировке является
	SF-1
	SRY
	WT-1

	AR
81	Нарушение превращения тестостерона в дигидротестостерон вызывает недостаточность 5-альфа-редуктазы 21-гидроксилазы 11-бета-гидроксилазы 17-альфа-гидроксилазы
82	При синдроме мак-кьюна-олбрайта определяется повышенный уровень половых гормонов при нормальных уровнях ЛГ и ФСГ повышенный уровень половых гормонов, ЛГ и ФСГ сниженный уровень половых гормонов, при высоком уровне ЛГ и ФСГ сниженный уровень половых гормонов, ЛГ и ФСГ
83	Лютеинизирующий гормон кодируется двумя генами, кодирующими разные его субъединицы двумя генами, кодирующими одинаковые его субъединицы одним геном, кодирующим его белок одним геном, кодирующим разные изоформы белка
84	Преждевременное половое созревание могут вызывать патогенные варианты гена GNAS1 SRY DAX-1 AR
85	Наличие гена SRY у мужчин с кариотипом 46,XX чаще всего выявляется при синдроме де ля Шаппеля синдроме Паскуалини синдроме Клайнфельтера наличие скрытого мозаицизма по хромосоме Y
86	У пациентов с синдромом СВАVD в результате ДНК-анализа обнаруживают патогенный вариант и/или аллель 5T в гене CFTR в гетерозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии «тяжелый» патогенный вариант в гене CFTR в гомозиготном состоянии «мягкий» или умеренно тяжелый патогенный вариант в гене CFTR в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии отсутствие патогенных вариантов в гене CFTR
87	Нарушение чувствительности к андрогенам наследуется по _____ типу X-сцепленному рецессивному X-сцепленный доминантному аутосомно-рецессивному аутосомно-доминантному
88	Нарушение чувствительности к гонадотропным гормонам наследуется по _____ типу аутосомно-рецессивному аутосомно-доминантному X-сцепленному рецессивному X-сцепленный доминантному
89	Сочетание нейросенсорной врожденной/ранней тугоухости, с вестибулярными нарушениями и с более поздней манифестацией диффузного зоба/реже гипотиреоза характерно для

	синдрома Пендреда
	мукополисахаридоза, тип III
	синдрома Ваарденбурга, тип I
	синдрома Жарвелла-Ланге-Нильсена
90	При синдроме пендреда отмечаются клинические проявления
	нейросенсорной тугоухости
	кондуктивной тугоухости
	тугоухости центрального генеза
	нарушений слуха инфекционной природы
91	Прогрессирующая нейросенсорная тугоухость и аутомно-рецессивный тип наследования характерна для синдрома
	Альстрема
	Маршала
	VELO-кардио-фациального
	SHORT
92	Сочетание прогрессирующей нейросенсорной тугоухости с прогрессирующей дегенерацией сетчатки, ожирения и сахарного диабета характерно для синдрома
	Альстрема
	Альпорта
	Ваарденбурга, тип I
	Ашера
93	При синдроме альстрема наследственная нейросенсорная тугоухость характеризуется
	течением
	прогрессирующим
	ремитирующим
	доброкачественным
	стационарным
94	Сочетание нейросенсорной тугоухости с пигментной дегенерации сетчатки характерно для синдрома
	Ашера
	Коккейна
	Прадера-Вилли
	Коэна
95	Для синдрома микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты характерна
	кондуктивная тугоухость
	нейросенсорная тугоухость
	смешанная тугоухость
	тугоухость центрального генеза
96	Сочетание головокружения, шума в ушах и прогрессирующей нейросенсорной тугоухости характерно для синдрома
	Меньера
	Джарвелла-Ланге-Нильсена
	Корнелии де Ланге
	N
97	Для синдрома жарвелла-ланге-нильсена (врожденная тугоухость с функциональными нарушениями сердца) характерна

	нейросенсорная тугоухость
	кондуктивная тугоухость
	смешанная тугоухость
	тугоухость центрального генеза
98	Сочетание нейросенсорной тугоухости и поражения почек (гломерулонефрит/нефрит, почечная недостаточность) характерно для синдрома
	Альпорта, тип 1, 2, 3
	Ваарденбурга, тип 1
	Кальмана
	Маршала
99	Сочетание дистрофии ногтей и нейросенсорной тугоухости характерно для
	синдрома тугоухости/глухоты и ониходистрофии
	ото-палато-дигитального синдрома, тип 1
	синдрома Таунса-Брокса 1
	артрогрипоза дистального, тип 1 А
100	Перечисленные основные критерии: гетерохромия радужки, телекант, широкая спинка носа, седая прядь волос, сросшиеся брови, в сочетании с нарушением слуха, - позволяют поставить диагноз
	синдром Ваарденбурга, тип 1
	синдром Ашера (разного типа)
	синдром Кальмана
	артрогрипоз дистальный, тип 1 А
101	Кондуктивное нарушение слуха, лейконихия, изменение подушечек пальцев, иногда кератоз ладоней и подошв являются основными критериями для постановки диагноза
	синдрома Bart-Pumphrey
	синдрома кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
	пальмоплантарной кератодермы с глухотой/тугоухостью
	синдрома тугоухости и атопического дерматита
102	При мышечной дистрофии ландузи-дежерина может наблюдаться
	нейросенсорная тугоухость
	кондуктивная тугоухость
	тугоухость центрального генеза
	смешанная тугоухость
103	Нейросенсорная тугоухость сочетающаяся с лицевыми дизморфиями (седловидный короткий нос, гипертелоризм, микрогнатия, открытый рот), патологией глаз (миопия, катаракта) и задержкой роста характерна для синдрома
	Маршала
	Ашера
	Стиклера
	SHORT
104	Сочетание марфаноидного фенотипа с патологией глаз (миопия, катаракта, глаукома, отслойка сетчатки), лицевыми дизморфиями (седловидный короткий нос, микрогения), патологией суставов клапанов сердца и нейросенсорной тугоухостью характерно для синдрома
	Стиклера
	Ашера
	Марфана
	Маршала

105	Сочетание симптомов: антимонголоидный разрез глаз, двусторонняя гипоплазия скуловых костей, колобомы нижних век, гипоплазия нижней челюсти, аномалия ушных раковин (возможен дефект наружного слухового прохода), кондуктивная тугоухость, - характерно для синдрома
	Тричера-Коллинза, тип 1
	Гольденхара
	ото-палато-дигитального, тип 1
	Bart-Pumphrey
106	Сочетание симптомов: односторонняя гипоплазия лица, дермоиды, аномалия позвоночника и ушных раковин (деформация, аплазия, гипоплазия), возможен дефект наружного слухового прохода), кондуктивная тугоухость, - характерно для синдрома
	Гольденхара
	микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты
	Тричера-Коллинза, тип 1
	ото-палато-дигитального, тип 1
107	Синдром гольденхара необходимо дифференцировать с синдромом
	микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты
	Стиклера
	ото-палато-дигитальным, тип 1
	Vohwinkel
108	Синдром VONWINKEL необходимо дифференцировать с
	пальмоплантарной кератодермой с глухотой/тугоухостью
	синдромом Bart-Pumphrey
	синдромом кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
	синдромом тугоухости и атопического дерматита
109	Основным геном в Европе и России, ассоциированным с изолированным нейросенсорным нарушением слуха является ген
	GJB2
	COL11A1
	TBC1D24
	PRPS1
110	Наследственным нарушением слуха не ассоциированным с геном GJB2, является
	синдром Вольфрама
	синдром Bart-Pumphrey
	синдром кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
	пальмоплантарная кератодерма с глухотой/тугоухостью
111	Самым частым патологическим вариантом гена GJB2 в Европе и России, ассоциированным с изолированным нейросенсорным нарушением слуха, является
	c.[35delG]
	c.[358_360delGAG]
	c.[101T>C]
	c.[224A>G]
112	Дигенное наследование нарушения слуха характерно для синдрома
	Ашера
	Пендреда
	Маршала
	Альстрема

113	Совокупность симптомов, включающая нейросенсорную тугоухость, ониходистрофию, остеодистрофию, умственную отсталость и судороги, позволяет диагностировать синдром DOOR
	синдром нейросенсорной тугоухости с ониходистрофией:
	спондилоэпифизарную дисплазию, миопию, сенсоневральную глухоту
	синдром Bart-Pumphrey
114	Сочетание атрезии ануса, пороков развития большого пальца, диспластичных ушей (уши «сатира») и нейросенсорной тугоухости характерно для синдрома Таунса-Брокса I
	Гольденхара
	Тричера-Коллинза, тип I
	ото-палато-дигитального, тип I
115	При синдроме нунан могут быть симптомы
	нейросенсорной тугоухости
	кондуктивной тугоухости
	тугоухости центрального генеза
	смешанной тугоухости
116	Сочетание атрофии зрительных нервов, ювенильного сахарного диабета, несахарного диабета и прогрессирующей нейросенсорной тугоухости характерно для синдрома Вольфрама
	Пендредда
	Bart-Pumphrey
	Бикслера
117	При бронхио-окуло-ренальном синдроме (синдром Мельника Фразера) не встречается
	тугоухость центрального генеза
	кондуктивная тугоухость
	нейросенсорная тугоухость
	смешанная тугоухость
118	Врожденная глубокая нейросенсорная тугоухость/глухота и развитие в детском возрасте первичной лимфедемы с миелодисплазией наблюдается при синдроме Эмбергера
	ото-палато-дигитальном, тип I
	бронхио-окуло-фациальном
	бронхио-окуло-ренальном
119	С развитием синдромом эмбергера (первичная лимфедема с миелодисплазией) ассоциирован ген
	GATA2
	OPA1
	WFS1
	EYA1
120	При маннозидозе, альфа-, I и II типа отмечается
	нейросенсорная тугоухость
	кондуктивная тугоухость
	смешанная тугоухость
	тугоухость центрального генеза
121	Наиболее частой формой ихтиоза является

	вульгарный ихтиоз
	ламеллярный ихтиоз
	ихтиоз гистриксидный Курта-Маклин
	ихтиоз врожденный «плод Арлекина»
122	Наличие мутаций в гене филагтрина обуславливает
	вульгарный ихтиоз
	болезнь Дарье
	монилетрикс
	ангидротическая эктодермальная дисплазия
123	Наличие мутаций в гене TGM1 обуславливает
	ихтиоз врожденный, AP, тип 1
	вульгарный ихтиоз
	монилетрикс
	ихтиоз врожденный, AP, тип 4B «плод Арлекина»
124	Отсутствие мейбомиевых желез характерно для
	ангидротической эктодермальной дисплазии
	ксеродермии
	альбинизма
	буллезного эпидермолиза
125	При офтальмологическом осмотре пациента с нейрофиброматозом, тип 1 можно обнаружить
	узелки Лиша
	кольца Кайзера - Флейшера
	атрофию диска зрительного нерва
	колобому радужки
126	У пациента с эпилепсией, при наличии гипопигментированных и депигментированных участков кожи в первую очередь необходимо исключить
	туберозный склероз
	лентигиноз
	порфирию
	синдром Стерджа-Вебера
127	При нейрокожном меланозе у пациентов при рождении можно увидеть
	большой пигментный невус, локализующийся на спине, ягодицах и и верхней части нижних конечностей
	ангиомы по ходу тройничного нерва
	дистрофию кожи
	шагреновое утолщение кожи
128	При синдроме Блоха-Сульцбергера изменения пигментации наблюдаются
	вдоль линий Блашко
	на коже лица
	вдоль линий Лангера
	вдоль папиллярных линий
129	У детей допубертатного возраста можно заподозрить нейрофиброматоз 1 типа
	при наличии 5 и более пятен цвета «кофе с молоком» диаметром более 5 мм
	при наличии 1 пятна цвета «кофе с молоком»
	при изменении пигментации по линиям Блашко
	при наличии аллопеции

130	Аллельным вариантом синдрома Нунан,1 является синдром LEOPARD, тип 1 MELAS Уильямса Веста
131	Патология сердечно сосудистой системы характерна для синдрома LEOPARD, тип 1 Ретта Секкеля Рассела-Сильвера
132	Для синдрома Стерджа-Вебера характерны ангиомы кожи, мозга и органов зрения клапанный, подклапанный, стеноз лёгочного ствола и/или ветвей лёгочной артерии, субаортальный дефект межжелудочковой перегородки, декстропозиция аорты, гипертрофия правого желудочка гипогидроз, гиподонтия, гипотрихоз гипогидроз, расщелина губы и/или неба, дисплазия ногтей
133	Развитие атрофии кожи на открытых участках тела возможно при пигментной ксеродерме синдроме Ноя-Лаксовой болезни Пайла синдроме Гетчинсона-Гилфорда
134	Нарушение роста волос вследствие периодической излишней выработки кератина фолликулами характерно для монилетрикс гнездной алопеции диффузной алопеции андрогенной алопеции
135	Клиническим проявлением болезни дарье является дискератоз адантия гипогидроз гипертрихоз
136	Сочетание гипогидроза, гиподонтии, гипотрихоза характерно для эктодермальной дисплазии ангидротической болезни Пайла болезни Реклингхаузена синдрома Блума
137	Глазо-кожный альбинизм необходимо дифференцировать с синдромом Чедиака-Хигаши (Chediak-Higashi) синдромом Базана синдромом Ваарденбурга нейрофиброматозом 2 типа
138	Наличие ангиом в области глазной и верхнечелюстной ветвей тройничного нерва характерно для синдрома Стерджа-Вебера

	сипомеланоза Ито
	нейрокожного меланоза
	болезни Гоше
139	Буллезный эпидермолиз необходимо дифференцировать с
	энтеропатическим акродерматитом
	эктодермальной дисплазией
	пигментной ксеродермой
	синдромом LEOPARD
140	Эритематозную сыпь вокруг глаз, рта и анального отверстия можно наблюдать при
	энтеропатическом акродерматите
	пигментной ксеродерме
	эктодермальной дисплазии
	вульгарном ихтиозе
141	Возникновение пузырей и эрозий в результате незначительной механической травмы
	характерно для
	буллезного эпидермолиз
	нейрокожного меланоза
	псевдоксантомы эластической
	вульгарного ихтиоза
142	Сочетание ломкости волос, интеллектуальных нарушений и нарушения процесса
	ороговения кожи характерно для
	трихотриодистрофии
	гнездной алопеции
	тотальной алопеции
	монилетрикс
143	Наличие ангиокератом в паховой области, на ягодицах, бедрах и в области пупка
	характерно для
	болезни Фабри
	трихотриодистрофии
	монилетрикс
	энтеропатического акродерматита
144	При болезни Фабри ангиокератомы чаще всего можно обнаружить
	в паховой области, на ягодицах, бедрах и в области пупка
	на коже лица
	на предплечьях и голени
	преимущественно на шее
145	Появление на коже волосистой части головы у ребенка первого года жизни мелких узелков
	с роговыми шипиками на вершине, расположенных около устьев волосяных фолликулов
	характерно для
	монилетрикс
	трихотриодистрофии
	гипертрихоза
	глазо-кожного альбинизма
146	Наличие ихтиоза, спастического парапареза, умственной отсталостью, макулярной
	дистрофии и лейкоэнцефалопатии характерно для
	синдрома Шегрена-Ларссона
	нейрокожного меланоза

	синдрома Гетчинсона-Гилфорда
	синдрома Блоха-Сульцбергера
147	При диагнозе синдром KIDs (синдром кератита-ихтиоза-тугоухости) в первую очередь тестируют мутации в гене
	GJB2
	TBC1D24
	COL11A1
	FLNA
148	Наличие лентиго характерно для синдрома LEOPARD
	туберозного склероза
	болезни Реклингхаузена
	синдрома Блума
149	Синдрома Блума наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному рецессивному
	X-сцепленному доминантному
150	Синдрома Блоха-Сульцбергера наследуется по _____ типу
	X-сцепленному доминантному
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному рецессивному
151	Диспропорциональная длинно-конечностная высокорослость, арахнодактилия, подвывих хрусталика, аневризма дуги аорты характерны для синдрома Марфана
	Элерса-Данло
	Стиклера
	Билса
152	Диспропорциональная длинноконечностная высокорослость, долихомелия, арахнодактилия, врожденные контрактуры, деформированные ушные раковины являются основными клиническими признаками
	синдрома Билса
	синдрома Пены-Шокейра
	синдрома Стиклера
	артрогриппоза
153	Основным дифференциально диагностическим критерием синдромов Марфана и Билса является наличие
	врожденных контрактур межфаланговых суставов
	длинного туловища
	врожденного порока сердца
	пороков почек
154	Марфаноподобный фенотип, долихоцефалия, экзофтальм, умственная отсталость являются характерными признаками синдрома
	Шпринтцена-Гольдберга
	Мартина-Белл
	Элерса-Данло

	Тель Хашомер
155	Чрезмерная растяжимость и ранимость кожи, атрофические рубцы, гипермобильность суставов, вывихи, грыжи, плоскостопие, подкожные узелки являются основными клиническими признаками синдрома
	Элерса-Данло
	Марфана
	Стиклера
	Мартина-Белл
156	При классическом типе синдрома элерса-данло мутации выявляют в гене
	COL5A1
	COL1A2
	SCN1A
	SMN1
157	Гиперрастяжимость и бархатистость кожи, разболтанность всех суставов и пролапс митрального клапана, нефро- и гастроптоз являются клиническими признаками синдрома
	Элерса-Данло (гипермобильный тип)
	Элерса-Данло (сосудистый тип)
	вялой кожи (cutis laxa)
	Стиклера
158	Ранимая, обвислая складчатая кожа, склонность к образованию экхимозов, грыжи, разрывы плодных оболочек характерно для синдрома
	Элерса-Данло (кожный тип)
	Элерса-Данло (кифосколиотический тип)
	Марфана
	Стиклера
159	Причиной кожного типа синдрома Элерса-Данло являются мутации в гене
	ADAMTS2
	PLOD1
	COL1A1
	COL5A1
160	Хрупкость костей, деформации костей, голубые склеры, тугоухость, гиперподвижность в суставах, гипоплазия эмали зубов являются клиническими признаками
	несовершенного остеогенеза, тип 1
	синдрома Стиклера
	синдрома Элерса-данло
	синдрома Гурлера
161	Причиной несовершенного остеогенеза 1 типа являются мутации в гене
	COL1A1
	ADAMTS2
	COL5A1
	PLOD1
162	Укороченные и расширенные длинные трубчатые кости, множественные переломы костей в том числе и внутриутробные, тяжелые дыхательные нарушения, ранняя гибель являются клиническими признаками
	несовершенного остеогенеза, тип 2
	несовершенного остеогенеза, тип 1
	синдрома Марфана

	ахондроплазии
163	Фиброзная остеодисплазия, сопровождающаяся обызвествлением мышц и подкожной клетчатки, сросшиеся фаланги 1 пальца, прогрессирующее сращение позвонков шейного отдела являются клиническими признаками
	оссифицирующего прогрессирующего множественного миозита
	болезни Олье
	синдрома Клиппеля-Фейля
	болезни Эмери-Дрейфуса
164	Марфаноподобный фенотип, плоское лицо, проптоз глазных яблок, глаукома, отслойка сетчатки, расщелины неба, сколиоз характерны для синдрома
	Стиклера тип 1
	Вейла-Марчезани
	Марфана
	Элерса-Данло
165	Коротко-конечностное диспропорциональное телосложение с рождения, плоское лицо, гипоплазия верхней челюсти, отслойка сетчатки, расщелины, бочкообразная грудная клетка, кифосколиоз являются основными фенотипическими признаками
	врожденной спондилоэпифизарной дисплазии
	ахондроплазии
	синдрома Стиклера
	синдрома Элерса Данло
166	Порэнцефалия, рецидивирующие геморрагические инфаркты мозга, аномалии сосудов сетчатки со снижением зрения , глаукома, катаракта являются характерными фенотипическими признаками
	болезни малых сосудов с глазными аномалиями
	тромбоцитопенической пурпуры
	атаксии-телеангиоэктазии Луи-Барр
	синдрома Элерса-Данло
167	Врожденная мышечная слабость, тортиколиз, контрактуры в крупных суставах, задержка моторного развития, дыхательные нарушения характерны для
	врожденной миопатии Бетлема
	миодистрофии Эмери Дрейфуса
	артрогриппоза
	контрактурной арахнодактилии Билса
168	Генетической причиной врожденной миопатии бетлема являются мутации в генах
	коллагена
	фибрилина
	ламинов
	саркогликанов
169	Одной из причин буллезного эпидермолиза являются мутации в гене
	COL7A1
	COL1A1
	COL5A1
	COL1A1
170	Низкорослость с укорочением конечностей, варусной деформацией ног, увеличением суставов кисти, «утиной походкой» характерна для
	метафизарной хондродисплазии, тип Шмидта

	синдрома Стиклера
	несовершенного остеогенеза
	синдрома Книста
171	Синдром Шпрингцена-Гольдберга наследуется по _____ типу
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному
	аутосомно-рецессивному
	неизвестному
172	Кифосколиотический тип синдрома Элерса-Данло наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному рецессивному
	мультифакториальному
173	Кожный тип синдрома Элерса-Данло наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному рецессивному
	мультифакториальному
174	Жизнеугрожающим осложнением при синдроме Марфана является
	расслаивающая аневризма дуги аорты
	отслойка сетчатки
	нефроптоз
	гастроптоз
175	Основным жизнеугрожающим осложнением при синдроме Элерса-Данло может быть
	спонтанный разрыв легких
	отслойка сетчатки
	спонтанные переломы
	рецидивирующие вывихи
176	У больных проксимальной спинальной мышечной атрофией в гене SMN1 наиболее часто выявляются
	делеции 7 экзона гена в гомозиготном состоянии
	делеции 7 экзона гена в компаунд-гетерозиготном состоянии
	миссен мутации в гомозиготном состоянии
	нонсенс-мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии
177	Спинальная мышечная атрофия с понтоцереbellарной гипоплазией обусловлена мутациями в гене
	VRK1
	SMN1
	STXBP1
	ARX
178	Различная тяжесть течения клинических вариантов спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1 обусловлена
	различным количеством копий гена SMN2
	различным количеством копий гена NAIP
	различным количеством копий гена SERF1A
	влиянием средовых факторов

179	При спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1, различают клинических варианта(ов)
	5
	3
	2
	4
180	Проксимальная спинальная мышечная атрофия обусловлена делецией 7 и 8 экзонов гена smn1 у __ процентов больных
	95
	45
	7
	20
181	Самый распространенный вариант врожденной дистальной спинальной мышечной атрофии с параличом диафрагмы обусловлен мутациями в гене
	IGHMBP2
	PMP22
	CAPN3
	SCN1A
182	Самый распространенный генетический вариант дистальной спинальной мышечной атрофии с преимущественным поражением ног обусловлен мутациями в гене
	DYNC1H1
	SCN1A
	MPZ
	FKRP
183	Для больных с проксимальной спинальной мышечной атрофией характерно наличие
	фасцикуляций различных мышечных групп
	повышение уровня креатинфосфокиназы
	сухожильная гиперрефлексия
	псевдогипертрофия икроножных мышц
184	Наиболее частыми мутациями в гене DMD, ответственном за возникновение мышечной дистрофии Дюшенна/Бекера являются:
	делеции одного или нескольких экзонов гена
	дупликации одного или нескольких экзонов гена
	мутации сайта сплайсинга
	нонсенс мутации
185	Наибольшее количество поясно-конечностных мышечных дистрофий наследуются
	аутосомно-рецессивно
	аутосомно-доминантно
	X-сцепленно-доминантно
	сцеплено с Y-хромосомой
186	Наиболее распространенный вариант поясно-конечностных мышечных дистрофий с аутосомно-рецессивным типом наследования обусловлен мутациями в гене
	CAPN3
	FKRP
	MPZ
	MYH7
187	Белковый продукт гена CAPN3 является

	ферментом обеспечивающим процесс мышечного сокращения
	структурным белком мышечного волокна
	структурным белком нервно-мышечного синапса
	транскрипционным фактором
188	Наличие псевдогипертрофий икроножных мышц у больных мышечной дистрофией Дюшенна/Бекера обусловлено
	замещением мышечной ткани соединительной тканью
	жировой инфильтрацией мышц
	увеличением объема перимизия
	увеличением мышечной массы
189	Специфическими симптомами наследственной моторно-сенсорной нейропатии являются
	гипотрофия дистальных групп мышц конечностей, гипостезии в зоне пораженных мышц
	гипотрофия проксимальных мышц конечностей, гипостезии в зоне пораженных мышц
	гипотрофия мышц лица
	усиление сухожильных рефлексов с рук и ног
190	Наиболее вероятным диагнозом при наличии у больного нарушения походки, трудности при подъеме по лестнице, гипорефлексии с ног и рук, повышения уровня креатинфосфокиназы, является
	поясно-конечностная мышечная дистрофия
	проксимальная спинальная мышечная атрофия
	наследственная моторно-сенсорная нейропатия
	миотоническая дистрофия
191	На основании анализа родословной можно выявить облигатных носительниц мутации в гене DMD если у женщины есть
	больной сын и больной брат
	два больных брата
	больной брат
	есть больной дядя
192	Миотоническая дистрофия 1 типа обусловлена мутациями в гене
	DMPK
	CNBP
	CLCN1
	FKRP
193	К возникновению X-сцепленного доминантного варианта наследственной моторно-сенсорной нейропатии приводит мутация в гене
	GJB1
	PMP22
	MPZ
	CAPN3
194	Наибольшее количество случаев наследственной моторно-сенсорной нейропатии наследуются
	аутосомно-доминантно
	аутосомно-рецессивно
	X-сцепленно-доминантно
	X-сцепленно-рецессивно
195	При миотонической дистрофии 1 типа выявляют
	гипотонию мышц лица и дистальных отделов конечностей

	гипотонию мышц проксимальных отделов конечностей
	пигментную дегенерацию сетчатки
	психические расстройства
196	Самый распространенный вариант аксональных моторно-сенсорных нейропатий с аутосомно-доминантным типом наследования обусловлен мутациями в гене
	MFN2
	CAPN3
	FKRP
	MPZ
197	Мутации в гене GDAP1 приводят к возникновению наследственной моторно-сенсорной нейропатии, наследующейся
	аутосомно-рецессивно
	аутосомно-доминантно
	X-сцепленно-рецессивно
	X-сцепленно-доминантно
198	Секвенирование экзона не эффективно использовать для диагностики
	миотонической дистрофия
	миотонии Томсена
	спинальной мышечной атрофии с преимущественным поражением ног
	спастической параплегии Штрюмпеля
199	Одним из характерных симптомов прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса являются
	нарушения ритма сердца
	фасцикуляции мышц
	гепатопатии
	психические расстройства
200	Демиелинизирующие варианты наследственных моторно-сенсорных нейропатий характеризуются
	снижением скорости проведения импульса по периферическим нервам
	увеличением скорости проведения импульса по периферическим нервам
	нормальными значениями показателей скорости проведения импульса по периферическим нервам
	снижением скорости проведения импульса только по одному из периферических нервов
201	Отличительным признаком нейропатии со склонностью к параличам от сдавления является наличие
	рецидивирующих парезов периферических нервов
	повышения сухожильных рефлексов
	спино-церебеллярная атаксии
	деформации кистей
202	Наиболее распространенный генетический вариант демиелинизирующих наследственных моторно-сенсорных нейропатий обусловлен мутациями в гене
	PMP22
	MPZ
	GJB1
	EGR
203	Для наследственных сенсорных нейропатий характерным является наличие
	трофических язв в области конечностей и снижение всех видов чувствительности

	повышения сухожильных рефлексов
	сенситивно-мозжечковая атаксии
	снижения интеллекта
204	Миотония томсена обусловлена мутациями в гене, белковый продукт которого формирует канал мышечного волокна
	хлорный
	натриевый
	калиевый
	кальциевый
205	Причиной возникновения наследственных миастений является нарушение
	нервно-мышечной передачи
	строения миелиновой оболочки периферических нервов
	функционирования мотонейронов спинного мозга
	функционирования пирамидного пути спинного мозга
206	Для диагностики наследственных миастений наиболее эффективен метод
	секвенирования экзона нового поколения
	автоматического секвенирования отдельных генов по Сенгеру
	хромосомного микроматричного анализа
	исследования кариотипа
207	Для клинической диагностики наследственных миотоний наиболее эффективно использовать результаты
	электромиографического исследования
	определения уровня активности креатинфосфокиназы
	магнитно-резонансной томографии мышц
	электронной микроскопии биоптата мышц
208	Одним из признаков моногенных вариантов ранних эпилептических энцефалопатий является
	резистентность к противоэпилептическим препаратам
	наличие длительных периодов ремиссии
	отсутствие эпилептической активности на электроэнцефалограмме
	пирамидная симптоматика
209	Генетический вариант ранних эпилептических энцефалопатий, Клинические проявления которого сходны с таковыми при синдроме Ретта обусловлен мутациями в гене
	CDKL5
	SCN2A
	STXBP1
	KCNQ2
210	Семейные фебрильные судороги характеризуются
	отсутствием задержки психо-моторного развития
	манифестацией заболевания в подростковом возрасте
	появлением первых симптомов после травмы головного мозга
	резистентностью к противоэпилептическим препаратам
211	Специфический тип наследования, сцепленный с X хромосомой и ограниченный женским полом, наблюдается при _____ типе ранней эпилептической энцефалопатии
	9
	12
	47

	11
212	Наиболее распространенные варианты ранних эпилептических энцефалопатий обусловлены мутациями в генах белковые продукты которых формируют структуру натриевых каналов нейронов участвуют в синаптической передаче формируют структуру ГАМК зависимых каналов нейронов являются ферментами
213	Мутации в гене SCN1A приводят к развитию синдрома Драве и фебрильных судорог тип 3А миоклонус эпилепсии Лафоры доброкачественным неонатальным судорогам ночной лобной эпилепсии
214	Отличительным симптомом височной эпилепсии является наличие специфической звуковой ауры фебрильных судорог слабовых судорог миоклоний
215	Деформация кистей и стоп, сухожильная гипорефлексия, расстройство чувствительности, координаторные нарушения характерны для моторно-сенсорных нейропатий спинальных мышечных атрофий прогрессирующих мышечных дистрофий болезни Кернс-Сейра
216	Для клинических проявлений атаксии Фридрейха не характерно наличие сухожильной гиперрефлексии деформации стоп сколиоза координаторных нарушений
217	Обнаружение парадокса шермана при анализе родословной характерно для заболеваний обусловленным экспансией тринуклеотидных повторов мутациями со сдвигом рамки считывания нонсенс-мутациями мутациями сайта сплайсинга
218	Дифференциальную диагностику миотонической дистрофии 2 типа необходимо проводить с прогрессирующими мышечными дистрофиями торсионными дистониями миастениями спинальными мышечными дистрофиями
219	К группе каналопатий относится миотония Томсена миотоническая дистрофия мышечная дистрофия Дюшенна моторно-сенсорная нейропатия 1А типа
220	К группе каналопатий не относится

	хорея Гентингтона
	ранняя эпилептическая энцефалопатия 6 типа
	периодический паралич
	миотония Томсена
221	Для диагностики спастической параплегии штрюмпеля на клиническом уровне наиболее эффективно использовать
	электромиографию
	МРТ мышц
	МРТ спинного мозга
	рентгеновский снимок позвоночника
222	Экстрамирамидные гиперкинезы, деменция, психические нарушения характерны для
	хореи Гентингтона
	торсионной дистонии
	спино-церебеллярной атаксии
	моторно-сенсорной нейропатии
223	Врожденный вариант синдрома Ретта обусловлен мутациями в гене
	FOXP1
	MECP2
	GABBR2
	STXBP1
224	Характерной особенностью парамиотонии Эйленбурга является
	усиление миотонических феноменов на холоде
	мышечная гипотония
	нарушение чувствительности
	наличие координаторных нарушений
225	Парамиотония Эйленбурга обусловлена мутациями в гене
	SCN4A
	CLCN1
	CAPN3
	COL6A1
226	Эмпирический риск возникновения заболевания у потомков больного с эпилепсией мультифакторной природы составляет _____ (в процентах)
	4
	10
	15
	25
227	Эмпирический риск возникновения заболевания у потомков если оба родителя страдают эпилепсией мультифакторной природы составляет _____ процентов
	20
	40
	70
	50
228	Доброкачественные семейные неонатальные судороги наследуются
	аутосомно-доминантно
	аутосомно-рецессивно
	X-сцепленно доминантно
	X-сцепленно рецессивно

229	Непереносимость физических нагрузок, периодически возникающие болезненные мышечные спазмы, повышение уровня креатинфосфокиназы, рабдомиолиз характерны для мышечного гликогеноза 5 типа Мак Ардля прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса
	спинальной мышечной атрофии
	миотонической дистрофии
230	Мышечный гликогеноз Мак-Ардля обусловлен мутациями в гене
	PYGM
	PYGL
	SLC37A4
	GYS1
231	Окуломоторная апраксия, нистагм, атаксия, задержка психо-речевого развития, «симптом коренного зуба» на МРТ головного мозга характерны для болезни Жубера
	торсионной дистонии
	спино-церебеллярной атаксии Мачадо-Джозефа
	болезни Гиппеля-Линдау
232	Юношеский вариант болезни помпе характеризуется симптомами
	поясно-конечностной мышечной дистрофии
	спинальной мышечной атрофии
	моторно-сенсорной нейропатии
	спастической параплегии
233	Симптомы спино-церебеллярной атаксии в сочетании с повышением уровня триглицеридов, ксантомами сухожилий и ксантелазмами век характерны для наследственного дефицита витамина Е
	спино-церебеллярной атаксии Фридрейха
	моторно-сенсорной нейропатии 1В типа
	спино-церебеллярной атаксии Мачадо-Джозефа
234	Расстройство координации, миоклонии, сенсорная нейропатия, парез взора вверх характерны для
	миоклонус-эпилепсии
	ранней эпилептической энцефалопатии
	атаксии Фридрейха
	болезни Мачадо-Джозефа
235	Характерным признаком нейродегенераций с накоплением железа в мозге является снижение интенсивности сигнала в палидарных ядрах на фоне гиперинтенсивности в центральных отделах
	гипоплазия мозолистого тела
	перивентрикулярная лейкомаляция
	атрофия мозжечка
236	Основным типом наследования синдрома Жубера является
	аутосомно-рецессивный
	аутосомно-доминантный
	митохондриальный
	X-сцепленный рецессивный
237	Прогрессирующая слабость проксимальных мышц, фасцикуляции, манифестация в 3-4

	десятилетия жизни, нейрогенный тип на электромиограмме характерны для
	спинальной мышечной атрофии Финкеля
	спинальной мышечной атрофии Кугельберга-Веландер
	поясно-конечностной мышечной дистрофии
	моторно-сенсорной нейропатии
238	Спинальная мышечная атрофия с врожденными переломами обусловлена мутациями в гене
	TRIP4
	SMN1
	IGHMBP2
	TRPV4
239	Мышечная дистрофия ландузи-дежерина обусловлена
	уменьшением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35
	увеличением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35
	мутациями в гене FKRP
	мутациями в гене LMNA
240	Врожденная миопатия Ульриха обусловлена мутациями в генах
	COL6A1,COL6A2,COL6A3
	KLHL40, ACTA1, KLHL41
	TPM3,TPM2, TPM1
	TNNT1,NEB, TTN
241	Характерными проявлениями миопатии Ульриха являются
	контрактуры в крупных суставах и переразгибание в межфаланговых суставах
	контрактуры в межфаланговых суставах и переразгибание в крупных суставах
	расстройства чувствительности
	умственная отсталость
242	Мужчине, обратившемуся в медико-генетическую консультацию с жалобами на
	периодически возникающие пароксизмы генерализованной мышечной слабости, длящейся
	от нескольких минут до нескольких часов, диагностический поиск целесообразно начать с
	анализа мутаций в гене
	SCN4A
	SCN1A
	SCN2A
	CDKL5
243	Феномен антиципации выражается в
	усилении тяжести течения болезни по мере роста числа копий повторов
	изменении порога предрасположенности к экспансии
	генотипической нестабильности
	фенотипической нестабильности
244	Болезни экспансии кодирующих повторов подразделяются на
	болезни полиглутаминовых трактов и полиаланиновых трактов
	микроделеционные и микродупликационные синдромы
	болезни теломерных и центомерных повторов
	менделирующие и неменделирующие
245	Экспансия полиглутаминового тракта характерна для
	болезни Кеннеди
	синдрома Беквита-Видемана
	синдрома Аперта

	синдрома Кураррино
246	Нисходящие параличи, атрофия мышц и фасцикуляции, поражение бульбарной группы черепных нервов являются основными фенотипическими признаками синдрома Кеннеди
	хореи Гентингтона
	синдрома Мартина-Белл
	синдрома врожденной центральной гиповентиляции
247	Спиноцеребеллярная атаксия, тип 1 проявляется при количестве копий повтора CAG
	39-82
	20-35
	10-20
	более 1000
248	Основными критериями клинического диагноза «спиноцеребеллярная атаксия» являются экстрапирамидные симптомы (тремор, миоклонии, торсионно-дистонические гиперкинезы, атаксия, дизартрия)
	нарушения дыхания, сердцебиения и кровообращения
	артрогрипоз верхних и нижних конечностей
	начало в раннем детском возрасте
249	Пирамидная симптоматика различной степени выраженности, периферические амиотрофии, экстрапирамидные расстройства (мышечная дистония, синдром Паркинсонизма), мозжечковая атаксия являются основными клиническими критериями
	болезни Мачадо-Джозефа
	синдрома Мартина Белл,
	синдрома Ундины
	синдрома Гарднера
250	Хорея гентингтона проявляется при количестве копий повтора CAG
	36 - 121
	1000 - 2000
	10-25
	1-2
251	Окулофарингеальная мышечная дистрофия обусловлена экспансией _____ повтора
	GCG
	CAG
	TAC
	CGT
252	Синдром врожденной центральной гиповентиляции проявляется в виде альвеолярной гиповентиляции и врожденной гиповентиляции
	обструкции бронхов
	поражения коры больших полушарий
	нарушения проходимости дыхательных путей
253	К синдрому врожденной центральной гиповентиляции приводит динамическая мутация в гене
	RHOX2B
	STXB2
	DMD
	HERC2

254	Увеличение некодирующих микросателлитных повторов является причиной атаксии Фридрейха
	спиноцереbellярной атаксии тип 2
	миотонической хондродисплазии Шварца-Джампеля
	синдрома врожденной гиповентиляции
255	Увеличение некодирующих микросателлитных повторов является причиной миотонической дистрофии 1 и 2 типа
	спиноцереbellярной атаксии 1,2 и 3 типов
	миотонической хондродисплазии Шварца-Джампеля
	хореи Гентингтона
256	Болезнь экспансии, при которой отсутствует феномен антиципации, называется атаксия Фридрейха
	хорея Гетингтона
	спиноцереbellярная атаксия 1 тип
	миотоническая дистрофия
257	Атаксия Фридрейха проявляется при количестве копий повтора GAA
	70 – 1000
	31 – 50
	5 – 30
	1 – 5
258	Дизартрия, атаксия, гипорефлексия. Сахарный диабет, кардиомиопатия являются основными клиническими проявлениями атаксии Фридрейха
	болезни Мачадо-Джозефа
	спино-цереbellярной атрофии
	синдрома Мартина-Белл
259	Молекулярным механизмом патогенеза синдрома Мартина-Белл является аномальное метилирование CpG-островка промоторной области гена FMR1 и экспансия более 200 повторов CGG гена FMR1
	хромосомная микроперестройка
	увеличение числа половых хромосом
	точечная мутация в гене FMR1
260	Количество повторов GCA и GCT в гене ZIC2 при семейной алобарной голопрозэнцефалии (тип 5) составляет
	15-25
	90-180
	2-5
	Более 200
261	Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия Унферрихта-Лундборга относится к болезням экспансии, связанным с увеличением некодирующих микросателлитных повторов
	экспансии, связанным с увеличением кодирующих микросателлитных повторов
	экспансии полиаланинового тракта
	импринтинга
262	Задержка моторного развития, гипоплазия мышц, гипотония, нормальные показатели креатинфосфокиназы, склетные дисплазии характерны для врожденных миопатий
	миодистрофии Беккера

	нейропатии Шарко-Мари
	синдрома Марфана
263	Отличительным признаком немалиновой миопатии является
	наличие нитевидных структур под сарколеммой при морфологическом исследовании
	отсутствии дистрофина при иммуногистохимическом исследовании с антителами к дистрофину
	артрогриппоз, переломы, возникающие внутриутробно
264	Прогрессирующее нарушение походки по типу «лыжника», высокие рефлексy, патологические подошвенные знаки и деформация стоп наиболее характерны для
	спастической параплегии Штрюмпеля
	миодистрофии беккера
	мотосенсорной полинейропатии
	спинальной амиотрофии
265	X-сцепленная умственная отсталость в сочетании с инфантильными спазмами обусловлена мутацией в гене
	ARX
	SCN1A
	TSC2
	NF1
266	Врожденный иммунодефицит, атаксия, «сосудистые звездочки» на слизистых и коже, подверженность к онкологическим и бронхолегочным заболеваниям характерны для
	атаксии-телеангиоэктазии Луи-Бар
	атаксии Фридрейха
	атаксии-аревлексии Русси-Леви
	спино-церебеллярной атаксии
267	Прионные болезни развиваются в результате
	мутаций в генах, кодирующих экспрессию прионных белков и при передаче патологической формы белка, находящегося в чужеродном биологическом материале
	вирусной инфекции
	укуса клеща
	использования инфицированных инструментов
268	Болезнь герстмана-штраусслера-шейнкера, болезнь Крейтцфельда-Якоба, фатальная семейная инсомния относятся к
	прионным болезням
	болезням экспансии
	митохондриальным болезням
	болезням импринтинга
269	Начало в возрасте 20-30 лет прогрессирующая деменция с нарушением походки прогрессирующая диспраксия с нарушением глотания, спонгиозная дегенерация мозга характерна для
	болезни Крейтцфельда-Якоба
	эпилепсии
	хореи Гентингтона
	паркинсонизма
270	Спонгиозная дегенерация вещества головного мозга, генерализованная или локальная атрофия полушарий, глиоз и внутриклеточные включения (аргирофильные включения) выявляется при морфологическом исследовании головного мозга при

	прионных болезнях
	хорее Гентингтона
	торсионной дистонии
	эпилепсии
271	Начало в возрасте 30-60 лет, прогрессирующая бессонница, кахексия, панические атаки, галлюцинации, кома, смерть через 3 года от начала заболевания являются характерными клиническими признаками
	семейной фатальной инсомнии
	паркинсонизма
	болезни Альцгеймера
	прогрессирующей мышечной дистрофии
272	Хроническая водянистая диарея, сенсорная полинейропатия, деменция и судорожные приступы характерны для
	прионного заболевания, связанного с диареей и вегетативной нейропатией
	хореи Гентингтона
	болезни Альцгеймера
	нейропатии Шарко-Мари
273	Чаще всего причинами генерализованной эпилепсии с фебрильными судорогами плюс являются мутации в генах
	SCN1A, GABRG2, GABRD, SCN1B
	SLC2A1, KCNQ2, KCNQ3, RELN
	SMN1, DMD, PMP22, MFN2
	COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1
274	Генетической причиной ночной лобной эпилепсии чаще всего являются мутации в генах
	CHRNA4, CHRNB2
	SCN1A, SCN1B
	GABRG2, GABRD
	RELN, CPA6
275	Синдром Драве чаще всего ассоциирован с мутацией в генах
	SCN1A, GABRG2
	SCN10A, SCN2B
	CHRNA4, CHRNB2
	RELN, CPA6
276	Синдром Дузе чаще всего ассоциирован с мутацией в гене
	SCN1A
	SCN9A
	SCN2A
	SCN8A
277	Жгучие приступообразные боли, сенсорная нейропатия, синдром «сухого глаза», генерализованные судорожные приступы наблюдаются при
	эритромелалгии
	болезни Фабри
	болезни Шарко-Мари
	болезни Руси-Леви
278	Макроцефалия, умственная отсталость, грубая задержка моторного развития гиперкинезы и контрактуры, приступы, купируемые топираматом являются основными клиническими признаками

	эпилептической энцефалопатии, ассоциированной с мутацией в гене CACNA1E
	синдрома Вивера
	синдрома Сотоса
	синдрома MASA
279	Наиболее вероятным диагнозом, при возникновении генерализованных судорожных приступов, расстройства аутистического спектра, интеллектуального дефицита, стереотипий, прогрессирующей потере ранее приобретённых навыков и речи после периода нормального развития у девочек, является синдром
	Ретта
	Шерешевского-Тернера
	Веста
	Ангельмана
280	Сочетание признаков удлинённого интервала QT с полиморфной желудочковой тахикардией, периодическими параличами и скелетными аномалиями характерно для синдрома
	Андерсена-Тавила
	Бругада
	Романо-Уорда
	Джервелла-Ланге-Нильсена
281	Сочетание признаков удлинённого интервала QT с атриовентрикулярной блокадой 2 степени, синдактилией, аномалиями умственного и психического развития характерно для синдрома
	Тимоти
	Андерсена-Тавила
	Бругада
	Романо-Уорда
282	Кардиомиопатии сопровождаются повышением уровня _____ в сыворотке крови
	креатинфосфокиназы
	щелочной фосфатазы
	фибриногена
	антитрипсина
283	Кардиомиопатия (дилатационная или гипертрофическая) является одним из основных симптомов синдрома
	Барта
	Бругада
	удлиненного интервала QT
	Вольфа-Паркинсона-Уайта
284	Гипертрофическая кардиомиопатия является одним из характерных симптомов при
	болезни Андерсена-Фабри
	алкаптонурии
	острой перемежающейся порфирии
	синдроме Леша-Нихена
285	Аллельной серией заболеваний гена KCNQ1 являются
	семейная фибрилляция предсердий, тип 3; синдром удлиненного интервала QT, тип 1; синдром короткого интервала QT, тип 2; синдром Джервелла-Ланге-Нильсена
	синдром слабости синусового узла; синдром левожелудочковой гипертрофии; синдром Барта; синдром Бругада
	некомпактный миокард левого желудочка; дилатационная кардиомиопатия; синдром

	Вольфа-Паркинсона-Уайта; аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка синдром Вильямса; синдром Карвахаль; синдром Нунан; синдром Малуфа.
286	Нахождение в воде и/или плавание является специфическим триггером аритмических событий у пациентов с синкопальной формой синдрома удлинения интервала QT
	1 типа (LQT1)
	5 типа (LQT5)
	9 типа (LQT9)
	13 типа (LQT13)
287	Нарушение сердечного ритма, характеризующееся элевацией сегмента ST в отведениях V1 -V2 и отрицательным зубцом T на стандартной ЭКГ, характерно для синдрома Бругада
	Барта
	Белла
	Бартгера
288	Большинство случаев формирования синдрома бругада является результатом мутаций в гене
	SCN5A
	SCN1B
	SLC16A1
	SLC21A6
289	Мутации в гене SCN5A могут приводить к синдрому удлинённого интервала QT, тип 3; болезни Лева-Ленегра и к идиопатической фибрилляции желудочков
	некомпактному миокарду левого желудочка; дилатационной кардиомиопатии и к синдрому Вольфа-Паркинсона-Уайта;
	аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка; синдрому Вильямса и к синдрому Карвахаль
	синдрому Нунан, синдрому Малуфа и к синдрому Наксос
290	Классическая триада признаков, включающая дилатационную кардиомиопатию, кератодермию и шерстисто-курчавые волосы, - характерна для синдрома Карвахаль
	синдрома Барта
	болезни Менкеса
	пальмоплантарной кератодермы, тип I
291	Сочетание аритмогенной правожелудочковой дисплазии, кератодермии и шерстисто-курчавых волос характерно для синдрома Наксос
	Карвахаль
	Барта
	Менкеса
292	Сочетание врождённых пороков сердца с гипоплазией тимуса и параситовидных желёз характерно для синдрома Ди Джорджи
	Тимоти
	Дункана
	Брутона
293	Мутации в гене TBX1 могут являться причиной развития синдрома

	Ди Джорджи
	Бараката
	Вильямса
	Вискотга-Олдрича
294	Основной молекулярно-генетической причиной развития синдрома ди Джорджи является делеция в области
	22q11.2
	10p13
	17p13
	18q21
295	В структуре канала CFTR выделяют _____ доменов
	3 вида
	4 вида
	5 видов
	6 видов
296	Мутации в гене CFTR, характеризующиеся нарушением регуляции хлорного канала, относятся к _____ классу
	III
	II
	I
	IV
297	Мутация f5058del в гене CFTR относится к _____ классу
	II
	III
	IV
	V
298	Высокоспецифичным в отношении муковисцидоза клиническим признаком является
	мекониевый илеус
	повышенная потливость
	рецидивирующий панкреатит
	гемолитическая болезнь новорожденных
299	Хронические бронхоэктазы, гипоплазия пазух носа, хронические синуситы и отиты, нарушения репродуктивной сферы в сочетании с транспозицией внутренних органов характерны для
	Картагенера
	Ди Джорджи
	Швахмана-Даймонда
	муковисцидоза
300	Для установления генетической причины первичной цилиарной дискинезии наиболее целесообразно провести
	секвенирование экзона
	молекулярное кариотипирование
	секвенирование по Сенгеру
	ПЦР-анализ на частые мутации в генах DNAH5 и DNAI1
301	Трофические язвы на коже голеней, выраженные расстройства всех видов чувствительности, мутиляции пальцев ног наиболее характерны для наследственной моторно-сенсорной нейропатии

	2В типа, обусловленной мутациями в гене RAB7
	1А типа, обусловленной мутациями в гене RMP22
	1Х типа, обусловленной мутациями в гене GJB1
	4С типа, обусловленной мутациями в гене SH3TC2
302	Белковый продукт гена TTR – транстиретин, является
	транспортёром гормонов щитовидной железы
	протоонкогеном
	транскрипционным фактором
	структурным белком миелиновой оболочки
303	Белковый продукт гена TTR – транстиретин, - отвечает за транспорт гормонов щитовидной железы и регулирует
	регенерацию периферических нервов
	функционирование глиального канала
	процессы апоптоза
	динамические процессы в митохондриях
304	Транстиретин является предшественником
	амилоида
	прионного белка
	дегидриптоптерина
	миелина
305	При спинальной мышечной атрофии с поздним возрастом дебюта и с наличием поражения мышц гортани и глотки, гинекомастии и бесплодия, для установления диагноза необходимо провести
	анализ CAG повторов в гене AR
	определение количества копий генов SMN1 и SMN2
	поиск мутаций в гене DCTN1
	поиск мутаций в гене VAPB
306	У здоровых лиц ген SMN2 отсутствует в _____ процентов случаев
	5-10
	1-4
	11-15
	16-20
307	Доля нефункционального белка, синтезируемого геном SMN2 составляет примерно _____ процентов
	80-90
	70-80
	50-70
	90-100
308	Доля функционального белка, синтезируемого геном SMN2 составляет примерно _____ процентов
	10
	30
	50
	90
309	Диффузная мышечная гипотония, контрактуры в крупных суставах, выраженные дыхательные расстройства, требующие респираторной поддержки у новорождённого, со слабым шевелением плода в анамнезе, можно заподозрить

	спинальную амиотрофию 0 типа
	болезнь Кугельберга-Веландер
	врождённый вариант миотонической дистрофии
	синдром Эдвардса
310	Наличие прогрессирующей слабости, гипо- или атрофии в различных группах мышц, сухожильной гипо- или арефлексии, фасцикуляций различных мышц у ребёнка 2,5 месяцев позволяет заподозрить
	спинальную мышечную атрофию
	миотонию Томсена/Бекера
	мышечную дистрофию Дюшенна/Беккера
	эпилептическую энцефалопатию
311	Электромиографическим признаком поражения мотонейрона спинного мозга является
	«ритм частотола»
	миопатический тип поражения
	«гул пикирующего бомбардировщика»
	снижение скорости проведения импульса менее 38 м/с
312	У пациентов с врожденной гиперплазией коры надпочечников обнаруживают
	повышенный уровень андрогенов
	повышенный уровень эстрогенов
	сниженный уровень андрогенов
	повышенный уровень гонадотропинов
313	Одной из причин врожденной гиперплазии коры надпочечников являются
	мутации в гене CYP21A1
	мутации в гене SF1
	делеции гена SRY
	дупликации гена DAX1
314	У пациентов с синдромом Морриса выявляют
	нормальные уровни гонадотропинов и повышенный или нормальный уровень тестостерона
	сниженные уровни гонадотропинов и тестостерона
	повышенный уровень гонадотропинов и сниженный уровень тестостерона
	повышенные уровни гонадотропинов и сниженный уровень дигидротестостерона
315	В клинической картине пациентов с синдромом Денис-Дреша помимо нарушения формирования пола наблюдают
	хроническую почечную недостаточность
	надпочечниковую недостаточность
	умственную отсталость
	низкий рост
316	Для микроаденомы гипофиза характерно наличие высокого уровня
	пролактина
	андрогенов
	эстрогенов
	гонадотропинов
317	Патогенез синдрома тестикулярной феминизации обусловлен
	дефектом чувствительности к андрогенам
	внутриутробным дефицитом андрогенов
	внутриутробным дефицитом дигидротестостерона
	внутриутробным избытком эстрогенов

318	Патогенез синдрома Кальмана обусловлен снижением продукции или отсутствием белка аносмина микроаденомой гипофиза нарушением чувствительности к лютеинизирующему гормону органическим поражением таламуса
319	Для синдрома преждевременной недостаточности яичников характерны повышенный уровень ФСГ и сниженный уровень АМГ сниженный уровень ФСГ и повышенный уровень АМГ сниженный уровень ЛГ и ФСГ повышенный уровень АМГ
320	Для пациентов с синдромом Де Ля Шапелля характерны следующие гормональные показатели повышенный уровень ФСГ, нормальный или сниженный уровень тестостерона сниженный уровень ЛГГ и ФСГ повышенный уровень тестостерона и ингибина В нормальный уровень гонадотропинов и тестостерона
321	Первичное поражение клубочкового аппарата почек отмечают при синдромах Денис-Дреша и Фрезье Свайера и нечувствительности к андрогенам Шерешевского-Тернера тестикулярной феминизации
322	Моногенным нарушением формирования пола с х-сцепленным типом наследования является синдром тестикулярной феминизации персистенции Мюллера протока Свайера Шерешевского-Тернера
323	Недостаточность 5-альфа-редуктазы $\alpha 2$ приводит к 46,XY нарушению формирования пола вследствие дефицита дигидротестостерона 46,XY нарушению формирования пола вследствие нечувствительности к андрогенам 46,XX нарушению формирования пола вследствие избыточной продукции андрогенов 46,XY нарушению формирования пола вследствие нарушения дифференцировки гонад по мужскому типу
324	Причиной синдрома Свайера являются делеции и патогенные варианты гена SRY делеции и патогенные варианты гена SOX9 патогенные варианты гена SRD5A2 патогенные варианты гена AR
325	Причиной синдрома Де Ля Шапелля являются субмикроскопические транслокации фрагмента Y-хромосомы, содержащие ген SRY делеции и патогенные варианты гена SRY патогенные варианты гена AR патогенные варианты гена SRD5A2
326	Болезнь Крона в большинстве случаев является заболеванием полигенным моногенным

	инфекционным
	врожденным
327	Гипертрофическая кардиомиопатия в большинстве случаев является _____
	заболеванием
	моногенным
	полигенным
	инфекционным
	врожденным
328	К группе полигенных заболеваний относится
	гипертоническая болезнь
	фенилкетонурия
	гемофилия а
	муковисцидоз
329	К группе полигенных заболеваний относится
	ишемическая болезнь сердца
	гепатит А
	метафизарная хондродистрофия Шмидта
	атаксии телеангиоэктазии Луи-Барр
330	Наследственный рак молочной железы является _____ заболеванием
	моногенным
	полигенным
	олигогенным
	приобретенным
331	Основной причиной смертности в России среди взрослого населения являются
	сердечно-сосудистые заболевания
	онкологические заболевания
	инфекционные заболевания
	травмы
332	Для полигенного заболевания характерна
	высокая частота в популяции
	взаимосвязь с инфекционным процессом
	взаимосвязь с травмами
	низкая частота в популяции
333	Целевой уровень ХС-ЛПНП у пациентов с инфарктом миокарда составляет менее _____ ммоль/л
	1,4
	1,8
	2,0
	2,6
334	Выраженное повышение уровня хиломикрон крови характерно для _____ типа гиперлипидемии по классификации фредриксона
	1
	2
	3
	4
335	Выраженное повышение уровня липопротеинов низкой плотности крови характерно для

	_____ типа гиперлипидемии по классификации фредриксона
	2
	1
	3
	4
336	Пациенты с наследственным моногенным заболеванием - семейной гиперхолестеринемией наиболее часто имеют _____ тип гиперлипидемии по классификации фредриксона
	2
	1
	4
	5
337	Патогномичным симптомом семейной гиперхолестеринемии, обусловленной мутацией в гене LDLR, является наличие _____
	сухожильных ксантом
	гиперхолестеринемии
	эруптивных ксантом
	ксантелазм
338	3 тип гиперлипидемии по классификации фредриксона ассоциирован с генотипом АРОЕ
	е2/е2
	е3/е3
	е4/е4
	е3/е4
339	Мутации в гене АРОВ приводят к развитию семейной _____
	гиперхолестеринемии
	гипоальфалиппротеинемии
	комбинированной гиперлипидемии
	гипертриглицеридемии
340	К семейной гипербета и пребеталипопротеинемии приводят мутации в гене _____
	АРОЕ
	АРОВ
	АРОС3
	АРОА5
341	К семейной абеталипопротеинемии приводят мутации в гене _____
	МТТР
	АРОВ
	РССК9
	СЕТР
342	Мутации в гене РССК9 приводят к развитию семейной _____
	гиперхолестеринемии
	гипоальфалиппротеинемии
	комбинированной гиперлипидемии
	гипертриглицеридемии
343	Мутации в гене СЕТР приводят к развитию семейной _____
	гиперальфалиппротеинемии
	гипоальфалиппротеинемии
	комбинированной гиперлипидемии
	гипертриглицеридемии

344	Ситостеролемиа наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленный доминантный
	Y-сцепленный
345	Семейная гиперальфалиппротеинемия наследуется по _____ типу
	Аутосомно-доминантному
	Аутосомно-рецессивному
	X-сцепленному доминантному
	Y-сцепленному
346	Наиболее частым осложнением наследственного дефицита липопротеинлипазы является
	острый панкреатит
	ишемическая болезнь сердца
	жировая болезнь печени
	варикозная болезнь
347	Наиболее частым осложнением при абеталипопротеинемии является
	стеаторея
	острый панкреатит
	жировая болезнь печени
	сахарный диабет
348	Наиболее жизнеугрожающим осложнением при абеталипопротеинемии является
	атаксия
	акантоцитоз
	ксантоматоз
	ИБС
349	Наиболее жизнеугрожающим осложнением при гипоальфалиппротеинемии является
	ИБС
	акантоцитоз
	ксантоматоз
	атаксия
350	Распространённость семейной гиперхолестеринемии составляет _____ человек
	1:250
	1:500
	1:1000
	1:2500
351	Распространённость наследственного дефицита липопротеинлипазы составляет _____ человек
	1:1000000
	1:100000
	1:10000
	1:1000
352	К наследственным гемоглобинопатиям относится
	серповидно-клеточная анемия
	анемия Фанкони
	болезнь Виллебранда
	болезнь Рандю-Ослера

353	Из перечисленных ферментопатий к наследственным болезням системы крови относится дефицит
	глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы
	фермента биотинидазы
	кислой альфа-глюкозидазы
	фермента 21-гидроксилазы
354	при эритроцитарных мембранопатиях проявление патологии со стороны печени заключается в развитии
	надпеченочной желтухи
	печеночной (механической) желтухи
	подпеченочной (обтурационной) желтухи
	портальной гипертензии
355	К наследственным гемолитическим анемиям относится
	акантоцитоз
	иммуногемолитическая анемия
	пароксизмальная ночная гемоглобинурия
	маршевая гемоглобинурия
356	Недостаточность глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы приводит к нехватке _____ (1), что, в свою очередь, приводит к _____ (2)
	(1) NADPH, (2) накоплению перекиси водорода и повышению скорости окисления гемоглобина в метгемоглобин
	(1) FAD, (2) замедлению процесса окислительного фосфорилирования в митохондриях эритроцитов и снижению энергетических запасов клетки
	(1) GTP, (2) прекращению синтеза нуклеотидов и нуклеиновых кислот
	(1) FAD, (2) нарушениям процессов обезвреживания биогенных аминов
357	Основным клиническим проявлением недостаточности глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы со стороны системы крови является
	гемолитическая, нормоцитарная и нормохромная анемия, возникающая под воздействием стимулирующего фактора (кризы)
	гемолитическая, нормоцитарная и нормохромная анемия, проявляющаяся на протяжении всей жизни
	гемолитическая, микросфероцитарная и гипохромная анемия, возникающая под воздействием стимулирующего фактора (кризы)
	гемолитическая, микросфероцитарная и гипохромная анемия, проявляющаяся на протяжении всей жизни
358	Мутация в гене G6PD (глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы) в гетерозиготном состоянии обуславливает устойчивость носителя к
	малярии
	развитию саркомы Капоши
	инфекционному мононуклеозу
	клещевому энцефалиту
359	Симптомокомплекс недостаточности глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы при гемолитическом кризе включает
	повышение температуры, потемнение мочи, желтуху
	потерю сознания, железодефицитную анемию
	бледность, ломкость костей
	судороги, помутнение сознания

360	Развитие альфа-талассемии связано с
	подавлением синтеза альфа-цепей глобина
	повышенным синтезом альфа-цепей глобина
	повышенным синтезом бета-цепей глобина
	подавлением синтеза бета-цепей глобина
361	Основной причиной развития гемолитической анемии при альфа-талассемии является
	перегрузка эритроцитов железом
	повышение содержания ионов внутри клетки
	деформация эритроцитов
	потеря отрицательного заряда эритроцитами
362	У 80% пациентов с альфа-талассемией помимо гемолитической анемии возникает
	спленомегалия
	деформация скелета
	токсическая нефропатия
	атрофия зрительного нерва
363	Одной из двух клинически значимых форм альфа-талассемии является
	Hb Bart синдром
	HbE недостаточность
	дефицит HbB
	HbA недостаточность
364	По клиническим проявлениям бета-талассемию подразделяют на
	малую, большую, среднюю
	β^0 -талассемию, β^+ - талассемию
	минимальную, основную
	бессимптомную, ярковыраженную
365	По степени нарушения синтеза бета-глобина бета-талассемию подразделяют на
	β^0 -талассемию, β^+ - талассемию
	легкую, тяжелую, среднетяжелую
	минимальную, основную
	бессимптомную, ярко выраженную
366	Характерной формой эритроцитов при бета-талассемии является
	мишеневидная
	серповидно-клеточная
	сферическая
	дисковидная
367	Симптомы серповидноклеточной анемии включают
	бледность, спленомегалию, закупорку сосудов элементами эритроцитов, угнетение иммунитета
	бледность, деформацию скелета
	нарушение зрительных функций, анемию
	угнетение иммунитета, деформацию скелета, анемию
368	Гемофилия а обусловлена недостатком
	VIII фактора
	фибриногена
	IX фактора
	X фактора

369	Гемофилия b обусловлена недостатком
	IX фактора
	фибриногена
	VIII фактора
	X фактора
370	Набор симптомов при гемофилии включает
	гемартрозы, гематомы, кровоизлияния
	петехии, экхимозы
	носовые кровотечения
	симметричные геморрагии
371	Основные изменения коагулограммы при гемофилии включают
	увеличение времени свёртывания крови, увеличение АЧТВ, увеличение тромбинового времени
	увеличение времени свёртывания крови, уменьшение АЧТВ, увеличение тромбинового времени
	уменьшение времени свёртывания крови, уменьшение АЧТВ, уменьшение тромбинового времени
	увеличение времени свёртывания крови, уменьшение АЧТВ, уменьшение тромбинового времени
372	На долю наиболее частой при гемофилии a мутации (инверсия интрона 22) приходится
	_____ процентов
	40 - 50
	10 - 20
	80 - 90
	5 - 10
373	Тяжёлым осложнением дефицита глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы является
	почечная недостаточность
	печеночная недостаточность
	развитие судорог
	сахарный диабет
374	Устойчивостью к малярии обладают
	гомозиготы и гетерозиготы по серповидноклеточной анемии
	только гетерозиготы по серповидноклеточной анемии
	только гомозиготы по серповидноклеточной анемии
	здоровые, не являющиеся носителями серповидноклеточной анемии
375	К злокачественным новообразованиям детского возраста относится
	ретинобластома
	нейробластома
	опухоль Вильмса
	рак молочной железы и яичников
	синдром Ли-Фраумени
376	Из перечисленных заболеваний к группе факоматозов относится
	нейрофиброматоз
	туберозный склероз
	синдром фон Хиппель-Линдау
	синдром Линча
	глиобластома

377	Умеренно пенетрантным геном предрасположенности к семейному раку молочной железы / раку яичников является
	ATM
	RAD50
	CHEK2
	BRCA2
	BRCA1
378	Умеренно пенетрантным геном предрасположенности к семейному раку молочной железы / раку яичников является
	BRCA2
	BRCA1
	CFTR
	ATM
	CHEK2
379	В основе болезней экспансии лежит
	рост числа копий кодирующих и некодирующих повторов нуклеотидов ДНК
	ошибка репликации
	ошибка рекомбинации
	амплификация гена
	ошибка репарации
380	По аутосомно-рецессивному типу наследуются такие синдромы нарушения сердечного ритма, как
	КАРВАХАЛЬ
	Наксос
	Ди Джорджи
	Тимоти
	АНДЕРСЕНА-ТАВИЛА
381	Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является
	гемофилия
	прогрессивная мышечная дистрофия дюшенна
	недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (г-6-фд)
	синдром Хантера
	фенилкетонурия
382	В X-хромосоме находятся гены, мутации в которых приводят к развитию следующих заболеваний
	гемофилии А
	гемофилии В
	цветовой слепоты
	миодистрофии Дюшена
	синдрома Марфана
383	Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях
	рак желудка
	сахарный диабет
	язва 12-перстной кишки
	шизофрения
	фенилкетонурия
384	Для мальчиков с адреногенитальным синдромом характерным является сочетание признаков

	интерсексуальное строение гениталий
	низкий рост
	задержка кост-ного возраста
	преждевременное половое развитие
	увеличение тестикул и появление сперматогенеза
1	Характеристика наследственных болезней: Хромосомные болезни
1	Комплекс изменений в виде гидроцефалии, косолапости и нарушения функции органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей следует расценить как следствие (секвенцию)
	синдром
	ассоциацию
	изолированный порок развития
2	Симптомокомплекс, включающий низкий рост, короткую шею с крыловидными складками, эпикант, птоз, килевидную деформацию грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм; недоразвитие полового члена, сниженный интеллект, выявленный у мальчика 11 лет, позволяет поставить диагноз синдрома
	Нунан
	XYY
	Мартина-Белл
	Дауна
3	Порок развития, встречающийся как самостоятельно наследуемый порок с аутосомно-доминантным типом передачи, так и как симптом при других синдромах, называется
	эктродактилия
	гидроцефалия
	аплазия большого пальца
	крипторхизм
4	Гипоплазия скуловых костей, антимонгоидный разрез глаз, колобомы век, порок развития ушных раковин являются характерными признаками синдрома
	Франческетти (нижнечелюстно-лицевой дизостоз)
	Крузона (черепно-лицевой дизостоз)
	Апера (acrocephalosyndactylia)
	Гольденхара (окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия)
5	У пациентов с синдромом Сетрэ-Чотзена (acrocephalosyndactylia) _____ не обнаруживается
	умственная отсталость
	краниостеноз
	птоз
	нормальный рост
6	При выявлении симптомокомплекса, включающего низкий рост, микрофтальмию, гипоплазию нижней челюсти, узкий нос, «птичье лицо», гипотрихоз, катаракту, нормальный интеллект, наиболее вероятным диагнозом является синдром
	Халлермана-Штрайфа
	Дубовитца
	Секкеля
	Рубинштейна-Тейби
7	Полидактилия не встречается при синдроме
	Лангера-Гидеона
	Барде-Бидля

	Меккеля
	acrocephalopolysyndactyly
8	Сочетание постаксиальной полидактилии кистей, симметричного укорочения конечностей и врожденной дисплазии ногтей является характерным для синдрома Эллиса–Ван Кревельда
	ахондроплазии
	синдрома «ногти–надколенник»
	синдрома «короткие ребра–полидактилия»
9	Какой врождённый порок развития формируется во время плодного периода (после 9 недели)
	позиционная косолапость
	расщелина губы/неба
	аноптальмия
	анэнцефалия
10	Примером мальформации является
	анэнцефалия
	аномалия Поттер
	плагиоцефалия (асимметрия черепа)
	позиционная косолапость
11	Расщелину неба вследствие выраженной микрогении и глоссоптоза следует расценивать как
	следствие
	мальформацию
	дизрупцию
	дисплазию
12	Тип врожденных пороков развития, к которому относится талидомидная эмбриопатия, называется
	дизрупция
	мальформация
	следствие
	деформация
13	Тип врожденных пороков развития, к которому относятся пороки при синдроме Марфана, называется
	дисплазия
	деформация
	следствие
	дизрупция
14	Наличие спинномозговой грыжи, расщелины неба и врожденного порока сердца у новорожденного, мать которого страдает эпилепсией и принимает противосудорожные препараты, позволяет поставить диагноз
	фетальный вальпроатовый синдром
	трисомия 18 (синдром Эдвардса)
	фетальный алкогольный синдром
	неклассифицированный комплекс ВПР
15	Мутации гена фактора роста фибробластов характерны для
	танатофорной дисплазии
	карликовости Ларона

	синдрома Нунан
	синдрома Смита-Лемли-Опица
16	Пороки развития пальцев рук и ног в сочетании с умственной отсталостью встречаются присиндроме
	Корнелии Де Ланге
	Прадера-Вилли
	Вильямса
	Беквита-Видемана
17	Пороки развития пальцев рук и ног в сочетании с умственной отсталостью встречаются присиндроме
	Барде-Бидля
	Беквита-Видемана
	Прадера-Вилли
	Марфана
18	Пороки развития пальцев рук и ног в сочетании с умственной отсталостью встречаются присиндроме
	Смита-Лемли-Опитца
	Опитца-Фриаса (GBBB)
	Вильямса
	Нунан
19	Синдром Аарскога наследуется по _____ типу
	X-сцепленному
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	мультифакториальному
20	Синдром COFS (Пенья–Шокейра) наследуется по _____ типу
	аутосомно-рецессивному
	аутосомно-доминантному
	X-сцепленному
	мультифакториальному
21	Синдром ЕЕС (эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба) наследуется по _____ типу
	аутосомно-доминантному
	аутосомно-рецессивному
	X-сцепленному
	Y-сцепленному
22	Специфичными пороками в клинической картине талидомидной эмбриопатии являются
	редукционные пороки конечностей
	расщелина губы/неба
	врожденный порок сердца
	гипоспадия
23	При синдроме Робертса (псевдоталидомидный синдром) не выявляют
	гепатоспленомегалию
	тетрафокомелию
	расщелину губы и неба
	симметричное поражение конечностей

24	Для фетального цитомегаловирусного синдрома не характерна
	каудальная дисплазия
	микроцефалия
	врожденная катаракта
	микрофтальмия
25	Сочетание расщелины губы/неба с ямками на слизистой поверхности нижней губы представляет собой
	моногенный синдром Ван дер Вуда
	изолированную форму расщелины губы/нёба мультифакториальной этиологии
	порок тератогенной природы
	хромосомный синдром
26	Симптомокомплекс, включающий трехфаланговый большой палец, узкие плечи и врожденные анемии, позволяет предположить синдром
	Аазе
	Аарскога
	Крузона
	Джексона-Вейтса
27	«Шалевидная мошонка» и низкий рост, в сочетании с мутацией в гене FGD1, позволяет заподозрить синдром
	Аарскога
	Апера
	Секкеля
	Дауна
28	Мутация в гене TWIST1 является причиной синдрома
	Сетре-Чотзена
	Лежена
	Вольфа-Хиршхорна
	Прадера-Вилли
29	Мутация в гене FGFR2 может приводить как к синдрому Апера, так и к развитию синдромов
	Пфайффера и Крузона
	Дауна и Патау
	Аарскога и Аазе
	Холта-Орама и Сетре-Чотзена
30	К акроцефалосиндактилиям относятся синдромы
	Апера, Пфайффера, Сетре-Чотзена
	Аарскога, Гольденхара, Тричера-Коллинза
	Дауна, Эдвардса, Прадера-Вилли
	Блума, панцитопении Фанкони, Хатчинсона-Гилфорда
31	Симптомокомплекс, включающий черепной синостоз, гипертелоризм, экзофтальм, нос, напоминающий «клюв попугая» в сочетании с мутацией в гене FGFR2, позволяет предположить синдром
	Крузона
	Аарскога
	Аазе
	Луи-Бар
32	Симптомокомплекс, включающий гипоплазию нижней челюсти по типу «франческетти»,

	антимонголоидный разрез глаз, гипо- или аплазию лучевой кости и I пальца кисти, характерен для синдрома
	Нагера
	Меккеля
	Фримена-Шелдона
	Апера
33	Сочетание признаков челюстно-лицевого дизостоза с недоразвитием I пальца кисти и лучевых костей характерно для синдрома
	Нагера
	Луи-Бар
	Гольденхара
	Кабуки
34	Атаксия и телеангиэктазия характерны для синдрома
	Луи-Бар
	Беквита-Видемана
	Блоха-Сульцбергера
	Вильямса
35	Симптомокомплекс, включающий низкий рост за счет укорочения проксимальных отделов конечностей, выступающий затылок и лоб, запавшую переносицу, симптом «трезубца», характерен для
	ахондроплазии
	гипохондроплазии
	гипофасфатемии
	фронтоназальной дисплазии
36	Симптомокомплекс, включающий пренатальное и постнатальное отставание в росте, микроцефалию, необычное лицо (скошенный лоб, гипоплазия надбровий, птоз, блефарофимоз) и экзематозное поражение кожи, наиболее характерен для синдрома
	Дубовица
	Ларсена
	Дауна
	Рассела-Сильвера
37	Минимальные диагностические признаки, такие как, низкий рост, умственная отсталость и характерное лицо, напоминающее маску актеров японского театра, характерны для синдрома
	Кабуки
	Клиппеля-Треноне-Вебера
	Дауна
	Корнелии де Ланге
38	Симптомокомплекс, включающий офтальмоплегию с птозом верхнего века, прогрессирующую слабость мышц проксимальных отделов конечностей, пигментную дегенерацию сетчатки, характерен для синдрома
	Кернс-Сейр
	Кальмана
	Коккейна
	Патау
39	Минимальные диагностические признаки, такие как, ассиметричная гипертрофия конечностей и гемангиомы, наиболее характерны для синдрома
	Клиппеля-Треноне-Вебера

	Марфана
	Мартина-Белл
	Ларсена
40	Симптомокомплекс, включающий низкорослость, «старческое лицо», пигментную дегенерацию сетчатки, микроцефалию, тугоухость, умственную отсталость, повышенную чувствительность кожи к солнечному свету, мозжечковые расстройства, характерен для синдрома
	Коккейна
	Корнелии де Ланге
	Аазе
	Фримена-Шелдона
41	Мраморная кожа, синофриз, тонкие дугообразные брови, длинные загнутые ресницы и гипертрихоз наиболее характерны для синдрома
	Корнелии де Ланге
	ЕЕС
	Дубовица
	Прадера-Вилли
42	Симптомокомплекс, включающий плоское лицо с вдавленной спинкой носа и выступающим лбом, множественные вывихи суставов, особенно крупных суставов, цилиндрическую форму пальцев, характерен для синдрома
	Ларсена
	Козна
	Секкеля
	Миллера-Дикера
43	Диагностические признаки, такие как, ожирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки и полидактилия, наиболее характерны для синдрома
	Барде-Бидля
	Миллера-Дикера
	Дауна
	Ларсена
44	Симптомокомплекс, включающий умственную отсталость, большие оттопыренные ушные раковины, выступающий лоб, массивную нижнюю челюсть, макроорхизм в сочетании с ломкостью х-хромосомы в сегменте q28, позволяет заподозрить синдром
	Мартина-Белл
	Аарскога
	Марфана
	Нунан
45	Минимальные диагностические признаки, такие как, высокий рост, арахнодактилия, гиперподвижность суставов и подвывих хрусталика, наиболее характерны для синдрома
	Марфана
	Нунан
	Дауна
	Патау
46	Симптомокомплекс, включающий полидактилию, спино-мозговую грыжу и поликистоз почек, позволяет заподозрить синдром
	Меккеля
	Секкеля
	Нагера

	Корнелии де Ланге
47	К окуло-мандибулофациальному синдрому относится синдром
	Халлермана-Штрайфа
	Апера
	Луи-Бар
	Крузона
48	Маленькое треугольное лицо, высокий выступающий лоб, высокое нёбо, маленький подбородок, опущенные уголки рта, узкие губы, латеральную ассиметрию тела характерны для синдрома
	Рассела-Сильвера
	Фримена-Шелдона
	Дауна
	Нунан
49	Симптомокомплекс, включающий редукционные пороки конечностей (тетрафокомелия), расщелину губы и неба, лицевую гемангиому, серебристые волосы и резкое отставание в росте, наиболее характерен для синдрома
	Робертса
	Дауна
	Вольфа-Хиршхорна
	Лежена
50	«лицо плода» (выступающий лоб, широкая переносица, гипертелоризм, эпикант) характерный симптом при синдроме
	Робинова
	Лежена
	Аазе
	Апера
51	Симптомокомплекс, включающий низкий рост, клювовидный нос, микроцефалию, умственную отсталость и аномалии скелета, наиболее характерен для синдрома
	Секкеля
	Сотоса
	Ретта
	Аарскога
52	К кранио-карпо-тарзальной дисплазии относится синдром
	Фримена-Шелдона
	Апера
	Беквита-Видемана
	Корнелии де Ланге
53	Этиологическим фактором хромосомных болезней являются
	числовые и структурные аномалии хромосом
	только числовые аномалии хромосом
	только структурные аномалии хромосом
	изменения в размере протяженных гетерохроматиновых блоков хромосом
54	Хромосомные болезни обусловлены
	геномными и хромосомными мутациями
	только геномными мутациями
	только хромосомными мутациями
	полиморфизмом в числе копий протяженных участков хромосом

55	К категории геномных мутаций относятся анеуплоидии и полиплоидии только анеуплоидии только полиплоидии генные мутации, случайным образом распределенные по разным хромосомам набора
56	Хромосомные анеуплоидии могут возникать вследствие ошибок мейоза I и II, а также в результате нарушения сегрегации хромосом в митозе исключительно ошибок мейоза I исключительно ошибок мейоза II исключительно ошибок сегрегации хромосом в митотическом делении соматических клеток
57	К категории хромосомных мутаций относятся все виды структурных aberrаций хромосом варианты анеуплоидии хромосом типы полиплоидии варианты числовых и структурных нарушений хромосом
58	К структурным перестройкам хромосом относятся инверсии трисомии тетрасомии моносомии
59	Робертсоновская транслокация представляет вариант хромосомной мутации геномной мутации генной мутации полиплоидии
60	Триплоидия в кариотипе человека может быть представлена следующими комбинациями половых хромосом 69,XXX, 69,XXY, 69,XYY 69,XXX, 69,XXY, 69,YYY 69,XXX, 69,XYY, 69,YYY 69,XXY, 69,XYY, 69,YYY
61	Возникновение триплоидного кариотипа является результатом диспермного оплодотворения, слияния диплоидной и гаплоидной гамет, эндорепликации одного из родительских пронуклеусов в зиготе исключительно диспермного оплодотворения только слияний диплоидной и гаплоидной гамет эндоредупликации пронуклеуса в зиготе
62	Дополнительный гаплоидный хромосомный набор в триплоидном кариотипе преимущественно имеет отцовское происхождение преимущественно имеет материнское происхождение равновероятно может иметь материнское или отцовское происхождение всегда возникает в результате редупликации материнского пронуклеуса
63	Соотношение кариотипов 69,XXX и 69,XXY среди спонтанных абортусов первого триместра беременности составляет 1 : 2

	2 : 1
	1 : 1
	3 : 1
64	Фенотипическое проявление триплоидии в первом триместре беременности представлено
	частичным пузырным заносом
	полным пузырным заносом
	бিরодительским полным пузырным заносом
	повторяющимся пузырным заносом
65	Доля триплоидии в материале спонтанных абортусов с аномалиями кариотипа находится в диапазоне _____ процентов
	15-20
	10-15
	5-10
	1-5
66	Возникновение частичного пузырного заноса в первом триместре беременности обусловлено
	диандрией с сохранением материнского гаплоидного набора в зиготе
	диандрией с утратой материнского гаплоидного набора в зиготе
	дигинией с сохранением отцовского гаплоидного набора в зиготе
	дигинией с утратой отцовского гаплоидного набора в зиготе
67	Цитогенетическим маркером частичного пузырного заноса является
	триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором отцовского происхождения
	триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором материнского происхождения
	диплоидный кариотип, представленный двумя геномами отцовского происхождения
	диплоидный кариотип, представленный двумя геномами отцовского происхождения
68	Цитогенетическим маркером полного пузырного заноса является
	диплоидный кариотип, представленный двумя геномами отцовского происхождения
	диплоидный кариотип, представленный двумя геномами отцовского происхождения
	триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором отцовского происхождения
	триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором материнского происхождения
69	При частичном пузырном заносе возможны кариотипы
	69,XXX, 69,XXY, 69,XYX
	69,XXY, 69,XYX
	69,XXY, 69,XYX, 69,YYX
	69,XXX, 69,XXY, 69,XYX, 69,YYX
70	При полном пузырном заносе возможны кариотипы
	46,XX, 46,XY
	69,XXX, 46,XX
	69,XXY, 46,XY
	69,XXX, 69,XXY
71	Биродительский полный пузырный занос обусловлен нарушением
	установления геномного импринтинга в оогенезе
	установления геномного импринтинга в сперматогенезе

	стирания геномного импринтинга в оогенезе
	стирания геномного импринтинга в сперматогенезе
72	Наследственные формы биродительского полного пузырного заноса связаны с мутациями в генах
	NLRP7, KHDC3L
	IGF2, H19
	KCNQ1OT1, CDN1C
	NLRP2, NLRP5
73	Сегментная однородительская дисомия хромосом является результатом митотической рекомбинации мейотического кроссинговера нечётного числа сестринских хроматидных обменов чётного числа сестринских хроматидных обменов
74	Концепция однородительского наследования хромосом теоретически была обоснована в 1980 году Эриком Энгелем Анной Фергюссон-Смит Азимом Сурани Дэйвором Солтером
75	Эпигенетическим следствием однородительской дисомии хромосом является нарушение баланса дозы импринтированных генов, локализованных на хромосомах, вовлеченных в однородительскую дисомию нарушение баланса дозы импринтированных генов по всему геному уменьшение числа копий импринтированных генов увеличение числа копий импринтированных генов
76	К группе повышенного риска по наличию однородительской дисомии хромосом относятся плоды с внутриутробной задержкой развития и пренатально подтвержденным ограниченным плацентарным мозаицизмом новорожденные с трисомиями по хромосомам 13, 18 или 21 новорожденные с множественными врожденными пороками развития новорожденные с микроделеционными синдромами
77	Возникновение тетраплоидного хромосомного набора в эмбриональном периоде развития является преимущественно результатом блокады цитокинеза при первых делениях дробления эндоредупликации пронуклеусов в зиготе триспермного оплодотворения слияния диплоидных гамет
78	Доминирующим цитогенетическим механизмом формирования аутосомных трисомий, регистрируемых у спонтанных абортусов, является нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I у матери нерасхождение сестринских хроматид в мейозе II у матери нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I у отца постзиготическое нерасхождение хромосом
79	Следствием постзиготических ошибок сегрегации хромосом является диплоидно-анеуплоидный хромосомный мозаицизм диплоидно-триплоидный мозаицизм диплоидно-тетраплоидный мозаицизм

	хромосомный химеризм
80	Вариации в числе копий участков днк (cnv – copy number variation) называются изменения в числе копий отдельных участков ДНК, протяженностью более 1 т.п.н., отличающиеся по числу копий в референсном геноме
	изменения в числе копий отдельных участков ДНК, протяженностью более 1 млн.п.н., отличающиеся по числу копий в референсном геноме
	анеуплоидии хромосом
	сочетание клеток с трисомией и моносомией по одной и той же паре гомологичных хромосом у индивида
81	Сегментные дубликации генома представляют собой блоки низкокопийных повторов ДНК, протяженностью до 500 т.п.н., имеющую высокую степень гомологии (более 98%), сконцентрированные преимущественно в прицентромерных и теломерных районах хромосом
	сегменты отдельных хромосом в кариотипе человека, преимущественно эухроматиновые, часто вовлекающиеся в дубликации, приводящие к хромосомным заболеваниям
	множественные случайные увеличения копийности отдельных хромосомных регионов
	сочетание полиплоидии с анеуплоидией по отдельным хромосомам набора
82	Этиологическим фактором, приводящим к закономерному возникновению микроделеций и микродубликаций в пределах одного хромосомного региона, является неаллельная гомологичная рекомбинация между блоками сегментных дубликаций
	взаимный обмен идентичными последовательностями гомологичных хромосом (мейотический кроссинговер), проходящий между блоками сегментных дубликаций
	генная конверсия в участках хромосом, фланкированных блоками сегментных дубликаций
	проскальзывание репликации ДНК в участках, фланкированных блоками сегментных дубликаций
83	К категории микроделеционных синдромов традиционно относят хромосомные заболевания, обусловленные делециями хромосомных участков, размером менее _____ пар нуклеотидов
	5 миллионов
	10 миллионов
	1 миллионов
	100 тысяч
84	Исторически первым цитогенетически охарактеризованным синдромом, обусловленным делецией хромосомного региона, явился синдром кошачьего крика
	кошачьего глаза
	маски из Наблуса
	Энгельмана
85	Исторически первыми описанными синдромами реципрокных хромосомных микроделеций и микродубликаций стали синдромы Смит-Магенис и Потоки-Лупски
	Миллера-Дикера и микродубликации 17p13.3
	Вильямса-Бойрена и микродубликации 7q11.23
	Ди Джорджи и проксимальной микродубликации 22q11.2
86	Первыми наследственными заболеваниями, продемонстрировавшими значимость сегментных дубликаций генома в возникновении хромосомных микроделеций и микродубликаций, явились
	болезнь Шарко-Мари-Тус, тип IA и нейропатия с параличами от сдавления

	синдром Прадера-Вилли и синдром микродупликации 15q11-q13
	синдром Фелан-МакДермид и синдром микродупликации 22q13
	синдром Ретта и синдром микродупликации Xq28
87	Зеркальные клинические признаки у пациентов с синдромами реципрокных хромосомных микроделеций и микродупликаций могут быть обусловлены
	нарушениями числа копий дозозависимых генов, затронутых хромосомной абберацией
	разнонаправленными изменениями активности всех генов, попадающих в регион хромосомной микроделеции или микродупликации
	специфическими изменениями в генной экспрессии, возникающими при утрате одной копии хромосомного региона
	специфическими изменениями в генной экспрессии, происходящими при увеличении копийности хромосомного региона
88	Наиболее распространенным хромосомным нарушением в группе пациентов с эпилепсией является синдром
	микроделеции 16p13.11
	микроделеции 17p13.3
	микродупликации 17q21.3
	Дауна
89	Средняя или тяжелая степень умственной отсталости, дружелюбное поведение, удлиняемое с возрастом лицо, тонкие, вьющиеся волосы, вентрикуломегалия характерны для пациентов с синдромом
	Кулена – де Ври
	микродупликации 17q21.31
	дупликации 7q11.23
	дистальной микроделеции 22q11.2
90	микроделеции в локусе 15q11-q13 на хромосоме материнского происхождения приводят к формированию клинической картины синдрома
	Энгельмана
	Прадера-Вилли
	Мартина-Белл
	Ретта
91	Микроделеции в локусе 15q11-q13 на хромосоме отцовского происхождения приводят к формированию клинической картины синдрома
	Прадера-Вилли
	Энгельмана
	Мартина-Белл
	Ретта
92	Однородительское наследование хромосомы 15 материнского происхождения является этиологическим фактором синдрома
	Прадера-Вилли
	Энгельмана
	Рассела-Сильвера
	Кагами-Огата
93	Однородительское наследование хромосомы 15 отцовского происхождения является этиологическим фактором синдрома
	Энгельмана
	Прадера-Вилли
	Рассела-Сильвера

	Темпла
94	Дупликации 11p15.5 на хромосоме отцовского происхождения являются этиологическим фактором синдрома Видеманна-Беквита Рассела-Сильвера Кагами-Огата МакКьюна-Олбрайта
95	общим этиологическим эпигенетическим механизмом для синдромов видеманна-беквита и рассела-сильвера являются гиперметилирование и гипометилирование центра импринтинга в локусе IGF2/H19 (11p15.5), соответственно однородительское наследование хромосомы 11 от отца и матери, соответственно однородительское наследование хромосомы 7 от отца и матери, соответственно Делеции центра импринтинга IGF2/H19 на хромосомах отцовского и материнского происхождения, соответственно
96	задержка интеллектуального развития, синдром дефицита внимания и гиперактивность, психические расстройства (фобии, тревожность), врожденные пороки сердца (тетрада фалло, коарктация дуги аорты) характерны для пациентов с синдромом проксимальной микроделеции 22q11.2 микроделеции 17q21.31 микроделеции 15q24 микроделеции 17p11.2
97	с делециями теломерных и субтеломерных участков хромосом связан следующий микроделеционный синдром Фелан-Макдермид Прадера-Вилли Смит-Магенис Вильямса-Бойрена
98	Патогенез X-сцепленного синдрома Ретта обусловлен недостатком метилцитозин-связывающего белка MECP2 в нейронах головного мозга гиперпродукцией метилцитозин-связывающего белка MECP2 в нейронах головного мозга модификацией конформации белка MECP2 в нейронах головного мозга активным выведением из нейронов головного мозга мРНК гена MECP2
99	Тяжелая степень умственной отсталости, лицевые дисморфии, α -талассемия, аномалии мочеполовой системы характерны для пациентов с синдромом ATRX CLOVES CHARGE CRI-DU-CHAT
100	Мутации гена эксцизионной репарации ERCC6 связаны с развитием церебро-окуло-лице-скелетный синдрома (COFS) и синдрома Коккэйна (тип В) синдромов ICF1 и ICF2 анемии Фанкони и синдром Блума синдрома Вернера и синдрома Ниймегена
101	Цитогенетическим маркером синдрома Блума является увеличение частоты сестринских хроматидных обменов декомпактизация гетерохроматиновых последовательностей в крупных блоках

	гетерохроматина на хромосомах 1, 9, 15, 16 и Y
	индукция множественных хромосомных транслокаций
	хромотриписис
102	Симптомокомплекс, включающий нанизм, крыловидные складки на шее, бочкообразную грудную клетку в сочетании с кариотипом 45, X, позволяет диагностировать синдром Шерешевского-Тернера
	Эдвардса
	Лежена
	Патау
103	Критической областью, ответственной за проявление фенотипа синдрома Беквита-Видемана, является
	11p15.5
	4p16.3
	5p15.1
	21q22
104	При синдроме Беквита-Видемана повреждается локус короткого плеча _____ хромосомы
	11
	8
	15
	1
105	Симптомокомплекс, включающий омфалоцеле, макроглоссию, макросомию, в сочетании с микродупликацией на участке 11p15.5, ПОЗВОЛЯЕТ диагностировать синдром Беквита-Видемана
	Рассела-Сильвера
	Ретта
	Секкеля
106	К синдрому Ангельмана может приводить мутация гена _____, унаследованная от матери
	UBE3A
	RAI1
	NSD1
	JAG1
107	Синдром Ангельмана вследствие характерных особенностей фенотипа называют синдромом
	«счастливой марионетки» или «петрушки»
	«шлема греческого воина»
	«кошачьего крика»
	«кошачьего глаза»
108	Лисэнцефалия, выявляемая при магнитно-резонансной томографии, является характерным признаком синдрома
	Миллера-Дикера
	Дауна
	Патау
	Лежена
109	Наличие широких первых пальцев кистей и стоп в сочетании с кариотипом 46,XY,del(16)(p13.3) позволяет поставить диагноз синдрома

	Рубинштейна-Тейби
	Ангельмана
	Вольфа-Хиршхорна
	Лежена
110	Критической областью, ответственной за проявление фенотипа синдрома Рубинштейна-Тейби, является
	16p13.3
	4p16.3
	1p36
	5p15.1
111	К синдрому Рубинштейна-Тейби может привести мутация в гене
	CREBBP
	RAI1
	UBE3A
	NSD1
112	Наиболее частым синдромом терминальной делеции является синдром
	1p36
	WAGR
	Миллера-Дикера
	Рубинштейна-Тейби
113	Выявление опухоли почки и аниридии у новорождённого, в сочетании с кариотипом 46,XY,del(11)(p13) позволяет диагностировать синдром
	WAGR
	Прадера-Вилли
	Патау
	Дауна
114	Для диагностики синдрома WAGR применяют ДНК-анализ гена
	WT1
	RAI1
	NSD1
	JAG1
115	Критической областью, ответственной за проявление фенотипа синдрома WAGR, является
	11p13
	4p16.3
	21q22
	5p15.1
116	Симптомокомплекс, включающий низкий рост, гипотонию, ожирение, маленькие кисти и стопы, миндалевидные глаза в сочетании с кариотипом 46,XY,del(15)(q11.2-13), позволяет диагностировать синдром
	Прадера-Вилли
	Ангельмана
	Эдвардса
	Сотоса
117	Эпилепсия не является характерным симптомом для синдрома
	«кошачьего крика»
	Вольфа-Хиршхорна
	Миллера-Дикера

	1p36
118	Симптомокомплекс, включающий задержку роста, судороги, особенности строения лица, напоминающие «шлем греческого воина», выявляется у пациента с синдромом Вольфа-Хиршхорна
	Сотоса
	1p36
	Лежена
119	Тканеспецифичный мозаицизм является характерным признаком синдрома Палистера-Киллиана
	Эдвардса
	Дауна
	Патау
120	При проведении дифференциальной диагностики синдром Сотоса можно исключить из перечня предполагаемых диагнозов, если у пациента
	низкий рост
	высокий рост
	большая голова с выступающим лбом
	костный возраст опережает паспортный
121	Критической областью ответственной за проявление фенотипа синдрома сотоса является
	5q35
	22q11.2
	21q22
	4p16.3
122	К синдрому сотоса могут приводить мутации в гене
	NSD1
	WT1
	JAG1
	RAI1
123	Синдром церебрального гигантизма описал
	Сотос
	Даун
	Лежен
	Патау
124	К синдрому Смит-Магениса могут приводить мутации в гене
	RAI1
	NSD1
	JAG1
	BDNF
125	Критической областью, ответственной за проявление фенотипа синдрома Смит-Магениса, является
	17p11.2
	1p36
	21q22
	4p16.3
126	Агрессия и склонность к самоистязанию в сочетании с кариотипом 46,XY, del(17)(p11.2) позволяет диагностировать синдром

	Смит-Магениса
	Дауна
	Ди Джорджи
	Вольфа-Хиршхорна
127	Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелины губы и неба, полидактилию или синполидактилию, пороки развития мочеполовой системы, позволяет предположить синдром
	Патау
	Дауна
	Эдвардса
	Сотоса
128	Симптомокомплекс, включающий «нависающий затылок», микрогнатию, характерное наложение второго и пятого пальцев кисти, врождённые пороки развития внутренних органов, позволяет заподозрить синдром
	Эдвардса
	Вольфа-Хиршхорна
	Патау
	Сотоса
129	Симптомокомплекс, включающий брахицефалию, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, широкую переносицу, макроглоссию, врожденный порок сердца и умственную отсталость, позволяет предположить синдром
	Дауна
	Ди Джорджи
	Патау
	Эдвардса
130	Для фенотипически здорового носителя робертсоновской транслокации характерен кариотип
	45,XX,der(14;21)(q10;q10)
	46,XY,der(14;21)(q10;q10)
	46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
	45,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
131	Для больных с синдромом Вольфа-Хиршхорна характерен кариотип
	46,XX,del(4)(p16.3)
	46,XY,del(5)(p15.2)
	46,XY,del(22)(q11.2)
	46,XX,dup(4)(p16.3)
132	Для фенотипически здорового носителя реципрокной транслокации характерен кариотип
	46,XY,t(2;6)(q33;q13)
	45,XY,der(14;21)(q10;q10)
	46,XX
	47,XXX
133	Для больных с синдромом Лежена характерен кариотип
	46,XY,del(5)(p15.2)
	46,XX,del(4)(p16.3)
	46,XX
	47,XY,+18
134	Для больных с синдромом Ди Джорджи характерен кариотип

	46,XY,del(22)(q11.2)
	46,XX,del(4)(p16.3)
	47,XXY
	45,X/46,XY
135	Для больных с синдромом Вильямса-Бойрена характерен кариотип
	46,XY,del(7)(q11.23)
	46,XY,del(22)(q11.2)
	46,XY,del(5)(p15.2)
	46,XX,del(4)(p16.3)
136	Для больных с синдромом Смит-Магениса характерен кариотип
	46,XY,del(17)(p11.2)
	46,XY,del(7)(q11.23)
	45,X/46,XY
	46,XY,del(5)(p15.2)
137	Запись del(1)(p36) можно расшифровать как делеция
	шестого бэнда, локализованного в третьем районе короткого плеча хромосомы 1
	тридцать шестого бэнда короткого плеча хромосомы 1
	первого бэнда короткого плеча хромосомы 3
	третьего бэнда длинного плеча хромосомы 1
138	Запись del(4)(p16) можно расшифровать как делеция
	шестого бэнда, локализованного в первом районе короткого плеча хромосомы 4
	шестнадцатого бэнда короткого плеча хромосомы 4
	четвертого бэнда короткого плеча хромосомы 16
	первого бэнда, локализованного в шестом районе длинного плеча хромосомы 4
139	При синдроме Патау может быть выявлен кариотип
	46,XY,der(13;13)(q10;q10),+13
	46,XY,der(13;14)(q10;q10),+14
	46,XY,der(13;15)(q10;q10),+15
	45,XY,der(13;14)(q10;q10)
140	При синдроме Дауна может быть выявлен кариотип
	46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
	45,XY,der(21;21)(q10;q10)
	46,XY,der(14;21)(q10;q10),+14
	46,XY,der(15;21)(q10;q10),+15
141	Причиной возникновения синдрома Прадера-Вилли является
	интерстициальная делеция 15q11-13
	однородительская дисомия 15 хромосомы
	нарушения в центре импринтинга
	мутации в гене SNRPN
	мутации в гене UBE3A
142	Причиной возникновения синдрома Ангельмана является
	интерстициальная делеция 15q11-13
	однородительская дисомия 15 хромосомы
	мутации в гене UBE3A
	нарушения в центре импринтинга
	мутации в гене SNRPN

143	Из перечисленных заболеваний к болезням импринтинга относятся
	синдром Прадера-Вилли
	синдром Ангельмана
	синдром Беквита-Видемана
	синдром Дауна
	синдром Мартина-Белл
144	К молекулярно-генетическим причинам, приводящим к развитию синдрома Прадера-Вилли и синдрома Ангельмана относятся
	делеции
	однородительская дисомия
	мутации в центре импринтинга
	мутации в гене-кандидате
	робертсоновские транслокации
145	Флюктуация частоты врожденных пороков развития обусловлена
	появлением нового тератогена
	обнаружением давно существующего тератогена
	проявлением случайной флюктуации
	увеличением количества тератогенов
	уменьшением количества тератогенов
146	Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов безхромосомного анализа, является
	отсутствие строго патогномоничных симптомов
	перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов
	пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе
	вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных
	более высокая частота тератогенных синдромов
147	Мультифакториальная природа известна при следующих врожденных аномалиях
	анэнцефалия и spina bifida
	расщелины губы и нёба
	пилоростеноз
	ахондроплазия
148	К микроделеционным синдромам относятся заболевания
	муковисцидоз
	вело-кардио-фациальный синдром
	синдром хрупкой Х-хромосомы
	синдром Вильямса
	ретинобластома
149	Причиной возникновения синдрома Прадера-Вилли является
	интерстициальная делеция 15q11-13
	однородительская дисомия 15 хромосомы
	нарушения в центре импринтинга
	мутации в гене SNRPN
	мутации в гене UBE3A
150	Причиной возникновения синдрома Ангельмана является
	интерстициальная делеция 15q11-13
	однородительская дисомия 15 хромосомы
	нарушения в центре импринтинга
	мутации в гене SNRPN

	мутации в гене UBE3A
151	Для синдрома Марфана характерно
	аномалии органа зрения
	высокий рост
	аномалии развития сердечно-сосудистой системы
	аномалии хромосом
152	Сочетание признаков позволяет подтвердить синдром Кляйнфельтера
	низкий рост
	высокий рост
	умственная отсталость
	гипогенитализм
	порок сердца
153	Для синдрома Крузона характерны следующие признаки
	гипертелоризм
	экзофтальм
	краниосиностоз
	гипоплазия верхней челюсти
	микрогения
154	Поражение костной системы характерно для синдромов
	Апера
	Холт-Орама
	Поланда
	Криста-Сименса-Турена
155	Макросомия и макроцефалия характерны для синдрома
	Беквита-Видемана
	Лоу
	Сотоса
	Секкеля
	Клиппеля-Треноне-Вебера
156	Умственная отсталость в сочетании с патологией зрения характерны для синдромов
	Меккеля
	Коккейна
	Робертса
	Церебро-гепато-ренального
	Шерешевского-Тернера
157	Умственная отсталость в сочетании с расщеплением твердо-го неба и верхней губы характерны для синдрома
	Меккеля
	Анемии Фанкони
	Робертса
	Апера
	Шерешевского-Тернера
158	Умственная отсталость, а также аномалии пальцев рук и ног встречается при синдромах
	Карпентера
	Де Ланге
	Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
	Смита-Лемли-Опитца

	Шерешевского-Тернера
159	Синдром Сетрэ-Чотзена (acrocephalosyndactylia) имеет симптомокомплекс, для которого характерны
	асимметрия лица
	краниостеноз
	нормальный рост
	птоз
	умственная отсталость
160	Наличие гепатоспленомегалии характерно для
	мукополисахаридоза
	болезни Гоше
	синдрома Беквита-Видемана
	иммунодефицитных состояний
	синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
161	Наличие макроглоссии характерно для
	муколипидоза
	гликогеноза
	гипотиреоза
	синдрома Беквита-Видемана
	аномалии Пьера Робена
162	Наличие атаксия подтверждает диагноз для
	болезни Гоше
	синдрома Луи-Бар
	энцефало-тригеминального ангиоматоза
	миопатии Дюшенна
	синдрома Моркио
163	Поражения суставов подтверждает диагноз
	синдрома Ларсена
	синдрома Пенья-Шокейра
	синдрома диастрофической дисплазии
	синдрома Фримена-Шелдона
	синдрома Мельника-Нидлса
164	Полидактилия характерна для синдрома
	Нагера
	Эллиса Ван Кревельда
	Меккеля
	Прадера-Вилли
	Лангера-Гидеона
165	Наличие у ребенка аномалий развития может быть расценено как
	врожденное заболевание
	наследственный синдром
	мультифакториальный дефект
	результат тератогенного воздействия
	приобретенная патология
166	Спорадические случаи наследственного заболевания это
	фенокопии
	сегрегирующие дефекты

	свежие мутации
	повторяющиеся семейные случаи
	случай заболевания после пропуска поколения
167	Признаками наследственных заболеваний в целом являются
	вовлечение в патологический процесс не-скольких систем и органов
	сегрегация симптомов в семьях
	микроаномалии и нормальные варианты фе-нотипа в роли диагностических признаков
	высокая температу-ра тела
	недоношенность
168	Основными признаками наследственных заболеваний являются
	недоразвитие или чрезмерное развитие отдельных частей тела
	небольшой разброс во времени манифестации симптомов заболевания
	прогрессирование патологического процесса
	положительный эффект от лечения
	благоприятный прогноз жизни
169	Общими признаками хромосомных болезней являются
	низкая масса тела при доношенной беременности
	сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
	сокращение продолжительности жизни
	депигментация кожи
	специфический запах мочи
170	Термин “синдром” включает в себя следующие понятия
	устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов
	описание у нескольких больных разными авторами
	уникальное описание фенотипа
	один порок развития индуцирует появление других аномалий
	случайное, впервые описанное сочетание признаков
171	Для болезни Дауна характерны признаки
	небольшой рост
	деформированные уши
	порок сердца
	монголоидный разрез глаз
	тазовая почка
172	Более 50% больных с болезнью Дауна имеют
	мышечную гипотонию
	низкий рост
	IQ от 25 до 50%
	пигментную дегенерацию сетчатки
	тугоухость
173	Болезнь Дауна может являться результатом
	транслокации
	мозаицизма
	регулярной трисомии
	перенесенной инфекции
	приема токсических лекарственных препаратов
174	Общими признаками для трисомии 21 и 18 хромосом являются
	пороки сердца

	число хромосом 47
	отставание в физическом и психическом развитии
	пороки половых органов
	пороки глаз
175	У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить
	кариотип XXУ
	кариотип XXXУ
	хроматин–положительные клетки
	пятна гиперпигментации
	низкий рост
176	У больных с кариотипом 47, XXУ встречается
	гинекомастия
	умственная отсталость
	бесплодие
	врожденные пороки лица
	гипертрихоз
177	Характерные признаки синдрома Шерешевского-Тернера
	высокий рост
	крыловидные складки на шее
	олигофрения
	отсутствие вторичных половых признаков
	гиперпигментированные пятна
178	Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется обычно в пубертатном периоде и характеризуется
	аменореей
	половым инфантилизмом
	низким ростом
	выраженным снижением интеллекта
	тугоухостью
179	Для больных с синдромом трисомии–X характерно
	олигофрения
	вторичная аменорея
	крыловидные складки на шее
	расщелина неба
	аномалии поведения
180	У женщин с синдромом трисомии–X часто находят
	бесплодие
	умственную отсталость
	первичную аменорею
	высокий рост
	аномалии ушной раковины
181	Врожденные пороки сердца могут наследоваться по
	доминантному типу
	рецессивному типу
	X-сцепленному типу
	мультифакториальному типу
	Y-сцепленному типу

182	К мультифакториальным врожденным аномалиям относятся
	расщелина губы и неба
	анэнцефалия
	врожденный вывих бедра
	пилоростеноз
	каудальная регрессия при фетальном алкогольном синдроме
183	Глухота сочетается с аномалиями наружного уха при синдроме
	Тричера-Коллинза
	Гольденхаара
	Таунса-Брокс
	Рубинштейна-Тейби
	Шерешевского-Тернера
184	К мультифакториальным заболеваниям относятся
	хромо-сомные болезни
	изолированные врожденные пороки развития
	синдром множественных врожденных пороков развития
	хронические неинфекционные заболевания взрослых
	хронические инфекции
185	Из внутриутробных инфекций к глухоте могут приводить
	сифилис
	краснуха
	токсоплазмоз
	уреаплазмоз
	вирус гриппа
186	Тератогенным эффектом в отношении врожденной глухоты обладают
	стрептомицин
	хинин
	талидомид
	анальгин
	но-шпа
187	Для синдрома Шерешевского-Тернера характерными признаками являются
	первичная аменорея
	кариотип 45,X
	высокий рост
	крыловидные кожные складки в области шеи
	кариотип 47,XXY
188	К синдромам частичных анеуплоидий относятся
	синдром Эдвардса
	синдром Вольфа-Хиршхорна
	синдром трипло-Х
	синдром “кошачьего крика”
189	Клинически для хромосомных болезней характерно
	наличие врожденных пороков развития
	отставание в умственном развитии
	наличие множественных признаков дизморфогенеза
	необычный цвет и запах мочи
	помутнение роговицы

190	Носители робертсоновских транслокаций
	имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом
	клинически здоровы
	имеют повышенный риск рождения ребенка с хромосомной болезнью
	имеют врожденные пороки развития
191	Укажите возможные формулы кариотипа при следующем симптомокомплексе: низкий рост, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков
	45,X
	46,X,i(X)(q10)
	46,XX/45,X
	47,XXX
1	Профилактика (медико-генетическое консультирование, скрининг, мониторинг) и лечение
1	Скрининг новорожденных на наследственные болезни является методом
	профилактики
	диагностики
	лечения
	мониторинга
2	Программы массового скрининга проводятся
	безвыборочно
	среди групп лиц с высоким риском развития патологии
	в популяциях небольшого размера
	при отсутствии эффективного метода лечения заболевания
3	Программы селективного скрининга проводятся
	среди групп лиц с высоким риском развития патологии
	при отсутствии эффективного метода лечения заболевания
	для выявления широко распространенных заболеваний
	при отсутствии эффективного метода лечения заболевания
4	Селективный скрининг подразумевает
	лиц из группы риска по данному заболеванию
	всех новорожденных
	всех людей, населяющих данный регион
	всех лиц репродуктивного возраста
5	Проведение массового скрининга наиболее целесообразно при частоте заболевания не реже чем
	1:10 000
	1:50 000
	1:10 0000
	1:10 00000
6	Программы скрининга на первом этапе позволяют
	сформировать группу риска по развитию патологии
	установить диагноз наследственного заболевания
	установить частоту наследственного заболевания
	подтвердить диагноз наследственного заболевания
7	При разработке теста для программ массового скрининга допускается наличие _____
	ложноположительных результатов не более 1%
	ложноположительных результатов не более 5%

	ложноотрицательных результатов не более 1%
	ложноотрицательных результатов не более 5%
8	При проведении скрининга доля ложноотрицательных результатов может составлять не более _____ (в процентах)
	0
	0,5
	1
	3
9	При проведении скрининга допустимая доля ложноположительных результатов может составлять не более _____ (в процентахX)
	1
	0,5
	2
	3
10	Программы скрининга как правило направлены на выявление
	аутосомно-рецессивной патологии
	аутосомно-доминантной патологии
	сцепленной с X-хромосомой патологии
	митохондриальной патологии
11	Основными требованиями для внедрения программы массового скрининга являются
	высокая частота заболевания в популяции, наличие лабораторного метода, пригодного для массовых обследований, наличие эффективной терапии, тяжелое инвалидизирующее течение заболевания при отсутствии лечения, наличие образовательного блока, социально-экономическая эффективность
	низкая частота заболевания в популяции, наличие разработанного метода дородовой диагностики, наличие симптоматического лечения, тяжелое инвалидизирующее течение заболевания на фоне проводимой терапии, недостаточная информированность населения, недостаточная осведомленность врачей
	большой размер популяции, низкая частота заболевания, наличие серии последовательных лабораторных методов, пригодных для массовых обследований, переменная эффективность проводимой терапии,
	малый размер популяции, наличие лабораторного метода для обследования популяции малой численности, переменная эффективность проводимой терапии, недостаточная информированность населения, недостаточная осведомленность врачей
12	Основная цель программ массового неонатального биохимического скрининга
	выявление лиц с патологическими генотипами на доклинической стадии
	планирование затрат на реабилитацию и содержание пациентов с наследственной патологией
	оценить распространенность наследственного заболевания в популяции
	планирование объема медико-генетической помощи семьям,отягощённым наследственной патологией
13	Основное требование, предъявляемое к программам неонатального скрининга
	доступность лечения выявленных больных
	высокая частота заболеваний в популяции
	экономическая выгода
	небольшой размер популяции
14	Программы массового неонатального биохимического скрининга в россии проводятся на
	фенилкетонурию, муковисцидоз, врождённый гипотиреоз, адреногенитальный синдром,

	галактоземию
	недостаточно биотинидазы, митохондриальные болезни, пероксисомные болезни, лизосомные болезни
	хорею Гентингтона, прионные болезни, болезнь Альцгеймера, спиноцеребеллярные атаксии, болезнь Штрюмпеля
	синдром Дауна, синдром Ретта, синдром Мартина-Белл, синдром Ангельмана, триплоидию
15	Программа массового скрининга на фенилкетонурию была внедрена в россии В _____ году
	1987
	1983
	1990
	1996
16	Программа массового скрининга на врождённый гипотиреоз была внедрена в россии В _____ году
	1994
	1990
	1986
	1998
17	Программы скрининга на муковисцидоз, адреногенитальный синдром и галактоземию были внедрены в россии В _____ году
	2006
	2008
	2002
	2004
18	Взятие крови для неонатального скрининга у доношенных новорождённых осуществляется на _____ день жизни
	3-5
	1-2
	6-7
	8-9
19	Взятие крови для неонатального скрининга у недоношенных новорождённых осуществляется на _____ день жизни
	7-14
	21-28
	3-5
	15-20
20	Основным учреждением, в котором проводится забор образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, является
	родильный дом, или иное государственное или муниципальное учреждение здравоохранения, оказывающее медицинскую помощь женщинам в период родов
	детская поликлиника по месту жительства (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме)
	стационар, в который ребенок переведен по медицинским показаниям (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме)
	городская поликлиника по месту жительства родителей новорождённого
21	Лабораторное исследование образцов крови новорожденных детей при скрининге на наследственные болезни проводится в
	медико-генетической консультации
	родильном доме

	женской консультации
	поликлинике по месту жительства
22	Подтверждающая диагностика на втором этапе программ массового неонатального скрининга проводится в
	региональном центре скрининга
	федеральном медико-генетическом центре
	медико-генетическом кабинете районной больницы
	педиатрическом стационаре
23	Первый уровень массового обследования беременных женщин на выявление патологии плода проводят организации _____ службы
	акушерско-гинекологической
	медико-генетической
	терапевтической
	педиатрической
24	Основной задачей первого уровня массового обследования беременных женщин является
	формирование группы риска по внутриутробной патологии плода
	пренатальная диагностика хромосомной патологии плода
	пренатальная диагностика моногенной патологии плода
	пренатальная диагностика врождённых пороков развития плода
25	На первом уровне массового обследования беременных женщин проводятся
	ультразвуковое исследование плода и оценка уровня сывороточных маркеров в крови беременной женщины
	цитогенетическое и молекулярно-генетическое исследования образцов, полученных при биопсии хориона
	цитогенетическое и молекулярно-генетическое обследования беременной женщины
	неинвазивное пренатальное тестирование и инвазивная пренатальная диагностика
26	Второй уровень массового обследования беременных женщин на выявление патологии плода осуществляют организации _____ службы
	медико-генетической
	акушерско-гинекологической
	терапевтической
	педиатрической
27	Основными задачами второго уровня массового обследования беременных женщин являются
	диагностика конкретных форм поражения плода, оценка тяжести патологии, прогноз для жизни и здоровья ребенка
	уточнение срока беременности, планирование даты родов
	формирование группы риска по внутриутробной патологии плода и составление плана обследования беременной женщины
	выявление частой моногенной патологии у плода
28	При массовом аудиологическом скрининге необходимо исследовать
	оба уха на фоне полного покоя ребёнка
	одно ухо на фоне полного покоя ребёнка
	оба уха при плаче ребёнка
	одно ухо при плаче ребёнка
29	Основным методом проведения первого этапа массового аудиологического скрининга является

	оценка вызванной отоакустической эмиссии
	метод регистрации коротко-латентных слуховых вызванных потенциалов
	поведенческий аудиотест
	алгоритм «анализа факторов риска»
30	Молекулярно-генетический скрининг рекомендуется
	при отсутствии надёжного биохимического или иного метода
	супружеским парам, планирующим беременность, в том числе с неотягощённым семейным анамнезом
	при использовании донорских половых клеток
	всем новорождённым
31	Одним из основных требований для внедрения программы массового скрининга является
	высокая частота заболевания в популяции
	низкая частота заболевания в популяции
	большой размер популяции
	малый размер популяции
32	Одним из основных требований для внедрения программы массового скрининга является
	наличие лабораторного метода, пригодного для массовых обследований
	наличие разработанного метода дородовой диагностики
	наличие серии последовательных лабораторных методов, пригодных для массовых обследований
	наличие лабораторного метода для обследования популяции малой численности
33	Одним из основных требований для внедрения программы массового скрининга является
	наличие эффективной терапии
	наличие симптоматического лечения
	вариабельная эффективность проводимой терапии,
	отсутствие эффективных методов лечения
34	Одним из основных требований для внедрения программы массового скрининга является
	тяжелое инвалидизирующее течение заболевания при отсутствии лечения
	тяжелое инвалидизирующее течение заболевания на фоне проводимой терапии
	вариабельная эффективность проводимой терапии
	наличие серии последовательных лабораторных методов, пригодных для массовых обследований
35	Одним из основных требований для внедрения программы массового скрининга является
	наличие образовательного блока
	недостаточная информированность населения
	вариабельная эффективность проводимой терапии
	недостаточная осведомлённость врачей
36	Диетотерапия при пероксисомных заболеваниях применяется при
	болезни Рефсума
	синдроме Целвегера
	неонатальной адренолейкодистрофии
	акаталаземии
37	Применение глицина с целью выведения токсических метаболитов наиболее эффективно
	при органических ацидуриях
	изовалериановая ацидурия
	метилмалоновая ацидурия
	пропионовая ацидурия

	глутаровая ацидурия тип I
38	к генной терапии относится терапевтический подход подавления или восстановления функции гена подавления ферментативной активности белка использования антибиотикотерапии трансплантации здоровых клеток взамен поврежденных
39	к патогенетическому лечению наследственных болезней относится терапевтический подход подавления ферментативной активности белка подавления или восстановления функции гена использования антибиотикотерапии прерывания беременности
40	основной недостаток использования аденовирусов в генной терапии заключается в высокой иммуногенности и необходимости повторных курсов лечения сложности изготовления необходимого количества препарата высоком риске инсерционного мутагенеза риске развития цирроза печени в результате аденовирусной инфекции
41	Симптоматическое лечение наследственных болезней применяется для любых наследственных болезней только для болезней, не имеющих патогенетического лечения только для наследственных болезней обмена веществ только для лечения семейных форм рака
42	к симптоматическому лечению наследственных болезней относится терапевтический подход использования антибиотикотерапии подавления или восстановления функции гена подавления ферментативной активности белка трансплантации здоровых клеток взамен поврежденных
43	Основной недостаток использования ретровирусов в генной терапии заключается в высоком риске инсерционного мутагенеза высокой иммуногенности и необходимости повторных курсов лечения сложности изготовления необходимого количества препарата риске развития цирроза печени в результате вирусной инфекции
44	Неизлечимость ряда наследственных болезней обусловлена критическими нарушениями морфогенеза в эмбриогенезе быстрым развитием резистентности к химиотерапии возникновением мутаций de novo в процессе лечения аутосомно-доминантным типом наследования
45	Ферментозаместительная терапия показана для лечения болезни Гоше фенилкетонурии муковисцидоза гиперфенилаланиемии
46	Трансплантация печени как способ лечения генетического заболевания показана при болезни Вильсона-Коновалова синдроме Видемана-Беквита

	синдроме Прадера-Вилли
	гиперфенилаланинемии
47	К орфанным в российской федерации относят заболевания с частотой
	менее 1:10000 населения
	более 1:10000 населения
	менее 1:1500 населения
	менее 1:2000 населения
48	Хирургическое лечение в рамках симптоматической терапии показано при
	мукополисахаридозах
	фенилкетонурии
	гиперфенилаланинемии
	Синдроме Мартина-Белл
49	При семейной гиперхолестеринемии принцип диетотерапии заключается в ограничении
	жиров
	лактозы
	белков
	метионина
50	При наследственной непереносимости фруктозы принцип диетотерапии заключается в ограничении
	фруктозы
	жиров
	белков
	метионина
51	При галактоземии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении
	галактозы
	жиров
	белков
	метионина
52	При недостаточности пируватдегидрогеназы показана диета с ограничением
	углеводов
	жиров
	белков
	соли
53	При фенилкетонурии принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм
	фенилаланина
	лизина
	метионина
	аргинина
54	При тирозинемии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм
	тирозина и фенилаланина
	лизина и метионина
	метионина и аргинина
	лизина и аргинина
55	При дефектах цикла мочевины показана диета с ограничением

	белков
	жиров
	углеводов
	соли
56	При гликогенозах показана диета
	высокоуглеводная
	низкоуглеводная
	высокобелковая
	низкобелковая
57	Ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока, используют в терапии
	тирозинемии 1-го типа
	фенилкетонурии
	синдрома Видемана-Беквита
	болезни Рефсума
58	Ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока, используют в терапии
	лизосомных болезней накопления
	синдрома Цельвегера
	синдрома Видемана-Беквита
	митохондриальных болезней
59	Восполнение недостающего продукта блокированной ферментной реакции используют в терапии
	нарушений синтеза стероидных гормонов
	гиперфенилаланинемии
	семейной гиперхолестеринемии
	наследственной непереносимости фруктозы
60	Коферменты применяются в лечении наследственных болезней обмена веществ для
	стимуляции работы дефектного фермента
	снижения токсичности метаболитов
	выведения токсичных метаболитов
	увеличения поступления субстратов
61	Высокие дозы биотина назначают для лечения
	дефицита биотинидазы
	метилмалоновой ацидемии
	гомоцистинурии
	глутаровой ацидурии
62	Тетрагидробиоптерин используется в лечении
	гиперфенилаланинемии
	метилмалоновой ацидемии
	гомоцистинурии
	глутаровой ацидурии
63	Основным ограничением применения ферментной заместительной терапии является
	невозможность проникновения фермента через гематоэнцефалический барьер
	быстрое разрушение фермента
	низкая активность фермента в тканях
	иммунный ответ на введение фермента

64	Подход к терапии наследственных болезней обмена, направленный на ограничение поступление субстрата блокированной реакции из пищи называется
	диетотерапия
	субстрат редуцирующая терапия
	активация минорных метаболических путей
	терапия фармакологическими шаперонами
65	Фармакологические шапероны представляют собой
	молекулы, стабилизирующие измененный фермент
	белки, защищающие другие белки от разрушения при нагревании
	транспортные белки, помогающие ферменту проникать через гематоэнцефалический барьер
	особые сигнальные молекулы, изменяющие патогенетический каскад реакций при наследственных болезнях
66	У пациентов с галактоземией находящихся на диетотерапии наблюдается дефицит
	витамина
	D
	A
	B12
	C
67	Для выведения изовалериановой кислоты при изовалериановой ацидемии (ацидурии) применяют
	глицин
	левокарнитин
	биотин
	витамин B12
68	Для выведения аммония при нарушениях цикла мочевины назначают
	бензоат натрия
	глицин
	левокарнитин
	глюкоза
69	Ферментная заместительная терапия применяется для лечения мукополисахаридозов
	типов
	I, II, IVA, VI, VII
	I, II, IIIA, IVA, VI
	I, II, IIIB
	I, II, IIIA, VI
70	Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток применяется при некоторых лейкодистрофиях, в том числе
	Кrabbe
	Александера
	Канавана
	Пелициуса-Мельцбахера
71	Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток применяется при некоторых лейкодистрофиях, в том числе
	метахроматической лейкодистрофии
	болезни Александера
	болезни Канавана

	болезни Пелициуса-Мельцбахера
72	Трансплантация печени является одним из подходов к лечению такой аминоацидопатии, как
	недостаточность орнитинтранскарбомилазы
	фенилкетонурия
	гомоцистинурия
	гиперорнитинемия
73	При проведении ферментной заместительной терапии уровень гликозаминогликанов мочи
	снижается
	остается стабильным
	повышается
	не информативен для контроля лечения
74	Для выведение токсичных метаболитов при органических ацидуриях применяют
	левокарнитин
	глицерин
	мальтодекстрин
	кукурузный крахмал
75	Альфа-д-манноза для лечения врожденных нарушений гликозилирования
	применяется, для типа 1в
	применяется, для типа 1а
	применяется, для типа 1с
	не применяется
76	Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза I типа является
	ларонидаза
	идурсульфаза
	галсульфаза
	себелипаза
77	Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза II типа является
	идурсульфаза
	ларонидаза
	галсульфаза
	элосульфаза
78	Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза IVA типа является
	элосульфаза
	галсульфаза
	галсульфаза
	идурсульфаза
79	Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза VI типа является
	галсульфаза
	ларонидаза
	идурсульфаза
	себелипаза
80	Препаратом для ферментной заместительной терапии при дефиците лизосомной кислот липазы является

	себелипаза
	ларонидаза
	алглюкозидаза альфа
	галсульфаза
81	Препаратом для ферментной заместительной терапии при болезни помпе является
	алглюкозидаза альфа
	себелипаза
	галсульфаза
	элосульфаза
82	Наиболее ранними изменениями при проведении ферментной заместительной терапии при мукополисахаридозе является
	снижение уровня ГАГ в моче и уменьшение размеров печени и селезенки
	улучшение подвижности суставов и силы мышц
	повышение жизненной ёмкости и общего объёма легких
	снижение активности печеночных ферментов
83	При проведении ферментной заместительной терапии болезни фабри в крови снижается концентрация
	лизо-Gb3
	лизосфингомиелина
	Лизо-509
	фосфатидилхолина
84	Костные деформации при мукополисахаридозах на фоне ферментной заместительной терапии
	не изменяются
	исчезают на фоне ферментной заместительной терапии через год после начала лечения
	исчезают на фоне ферментной заместительной терапии через пять лет после начала лечения
	не прогрессируют на фоне ферментной заместительной терапии
85	Антитела к ферменту при мукополисахаридозе i типа формируются у _____ % пациентов
	90
	50
	0
	менее 10
86	Антитела к ферменту при мукополисахаридозе ii типа формируются у _____ % пациентов
	50
	90
	0
	менее 10
87	Время полужизни фермента в плазме крови у галсульфазы составляет около
	получаса
	5 часов
	24 часов
	2 часов
88	Для патогенетической терапии нейронального цероидного липофусциноза 2 типа разработан препарат
	церлипоназа альфа
	себелипаза

	алглюкозидаза альфа
	ларонидаза
89	Для терапии нефропатического цистиноза применяется
	цистеамин
	диетотерапия
	пиридоксин
	леветирацетам
90	Препаратом выбора при терапии синдрома Лиддла является
	амилорид
	минералокортикоиды
	гидрохлортиазид
	спиронолактон
91	Здоровым супружеским парам, планирующим беременность, может быть рекомендовано
	исследование на носительство мутаций частых моногенных заболеваний
	исследование на наличие микроделеций Y-хромосомы
	молекулярное кариотипирование
	исследование мутаций в гаметах
92	Цитогенетическое исследование, которое может быть рекомендовано здоровым супружеским парам, планирующим беременность, называется
	анализ кариотипа
	FISH анализ на интерфазных хромосомах лимфоцитов
	FISH анализ хромосом сперматозоидов
	исследование полового хроматина
93	Для обследования кандидатов в доноры половых клеток рекомендовано
	стандартное цитогенетическое исследование
	молекулярное кариотипирование
	секвенирование экзома
	исследование на наличие анеуплоидии в гаметах
94	Супругам, в случае близкородственного брака, необходимо провести
	анализ на носительство частых мутаций распространенных моногенных заболеваний
	анализ кариотипа
	анализ анеуплоидии в гаметах
	тестирование на предрасположенность к распространенным полигенным заболеваниям
95	Для решения вопроса деторождения в случае выявления у супруги носительства роберсоновской транслокации (15;15) при сохранной фертильности у мужа необходимо рекомендовать проведение
	программ ЭКО с донорскими ооцитами
	программ ЭКО с преимплантационным генетическим тестированием эмбрионов на анеуплоидии
	программ ЭКО с программой суррогатного материнства
	пренатальной инвазивной цитогенетической диагностики
96	Для решения вопроса деторождения в случае выявления у супруги носительства роберсоновской транслокации (13;14) при сохранной фертильности у мужа необходимо рекомендовать
	проведение преимплантационного генетического тестирования эмбрионов на анеуплоидии
	проведение программ ЭКО с донорскими ооцитами
	проведение программ ЭКО с донорскими ооцитами и программой суррогатного

	материнства
	перенос донорских эмбрионов
97	Мужчине, которому проводили химиотерапию, для оценки риска наследственных заболеваний у потомства показано провести
	FISH анализ сперматозоидов
	анализ кариотипа
	анализ на носительство патогенных вариантов частых моногенных заболеваний
	секвенирование экзома
98	Фактором риска, существенно повышающим риск моногенных заболеваний у потомства, является
	близкородственный брак
	возраст супруги старше 35 лет
	курение, употребление алкоголя
	наличие тяжелых хронических мультифакторных заболеваний в семье
99	В случае выявления носительства роберсоновской транслокации у супруги (21;21) теоретический риск синдрома дауна у потомства составляет _____ процентов
	100
	75
	50
	25
100	В случае, если у мужа имеется заболевание, вызванное мутациями митохондриальной днк, риск его передачи потомству составляет _____ (в процентах)
	менее 1
	5-10
	25
	50
101	Показанием для проведения генетического тестирования для определения наследственной предрасположенности к раку молочной железы и яичников является
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в возрасте <45 лет
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в любом возрасте
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в возрасте <55 лет
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в возрасте <60 лет
102	Показанием для проведения генетического тестирования для определения наследственной предрасположенности к раку молочной железы и яичников является
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком яичника
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в любом возрасте
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в возрасте <60 лет
	наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в возрасте <55 лет
103	Показанием для генетического тестирования является
	семейный анамнез внезапной сердечной смерти
	частые желудочковые экстрасистолы у пациента

	наличие гипертрофии миокарда левого желудочка
	семейный анамнез артериальной гипертензии
104	Показанием для генетического тестирования является
	семейный анамнез удлинённого интервала QT
	частые желудочковые экстрасистолы у пациента
	наличие гипертрофии миокарда левого желудочка
	семейный анамнез геморрагического инсульта
105	Показанием для генетического тестирования является
	семейный анамнез гипертрофической кардиомиопатии
	частые желудочковые экстрасистолы у пациента
	наличие гипокинеза стенки миокарда левого желудочка
	семейный анамнез ишемического инсульта
106	Одним из основных подходов к первичной профилактике ишемической болезни сердца является
	немедикаментозная коррекция факторов риска
	назначение аспирина
	генотерапия
	отказ от приема алкоголя
107	Одним из основных подходов к первичной профилактике ишемической болезни сердца является
	приём статина
	назначение аспирина
	генотерапия
	отказ от приёма алкоголя
108	Наиболее значимая и эффективная стратегия профилактики болезней с наследственной предрасположенностью является
	стратегия высокого риска
	популяционной стратегия
	стратегия пренатального скрининга
	стратегия вторичной профилактики
109	Раннее генетическое тестирование определяет тактику лечения при
	синдроме удлинённого интервала QT
	некомпактной кардиомиопатии
	рестриктивной кардиомиопатии
	недифференцированной кардиомиопатии
110	Для профилактики и ранней диагностики рака молочной железы и яичников у носителей патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах brca1 и brca2 необходимо
	клиническое обследование молочных желез каждые 6-12 мес начиная с 25 лет
	рекомендовать всем пациенткам сальпингоофоректомию
	рекомендовать всем пациенткам мастэктомию
	с 25 лет МРТ молочных желез с контрастированием или маммография (если нет возможности провести МРТ) 1 раз в 2 года
111	Если у пробанда, мужчины, унаследовавшего гипертрихоз от своего больного отца, родился больной сын с тем же заболеванием, а жена пробанда и все ее родственники здоровы, то вероятность рождения больного сына у ребенка пробанда составляет _____ процентов
	100

	75
	50
	25
112	Если частота муковисцидоза в популяции равна 1:10000, то риск рождения ребенка с этим заболеванием у здоровых родителей, составляет _____ (в процентах)
	0,01
	1
	5
	10
113	При расчете риска рождения больного ребенка у супругов, связанных кровным родством необходимо дополнительно учитывать
	коэффициент инбридинга
	частоту встречаемости заболевания
	возраст супругов
	наличие больных родственников
114	Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивным заболеванием при кровнородственном браке
	повышается
	понижается
	остается таким же
	зависит от формы галактоземии
115	Вероятность рождения больного ребенка в новом браке со здоровым мужчиной у женщины, имеющей больного ребёнка с болезнью Нимана-Пика, встречающейся в популяции с частотой 1:40000 составляет _____ (в процентах)
	0,25
	0,5
	1
	1,5
116	Вероятность рождения больного ребенка в браке здоровой женщины с здоровым мужчиной, имеющим ребёнка, больного андрогенитальным синдромом при частоте заболевания 1:280, составит _____ процента
	2,8
	4,6
	7,5
	8,9
117	Вероятность рождения больного ребенка в браке больного гемофилией мужчины с здоровой женщиной, семейный анамнез который не отягощён по этому заболеванию, составляет _____ процентов
	0
	25
	50
	75
118	Вероятность рождения больного ребенка у женщины, носительницы мутации в гене, ответственном за гемофилию а, в браке с здоровым мужчиной составляет
	50 % для мальчиков
	25% независимо от пола
	25 % для девочек
	50% независимо от пола

119	Вероятность повторного рождения больного ребенка с ахондроплазией в браке здоровых не состоящих в кровном родстве родителей, при отсутствии других случаев заболевания у их родственников и без учёта гонадного мозаицизма, составляет _____ процентов
	0
	25
	50
	100
120	В браке больного гемофилией А мужчины и здоровой женщины, родословная которой не отягощена по гемофилии, ожидается, что
	все девочки будут носительницами гена
	все мальчики будут больны
	половина мальчиков будут больны
	все девочки будут больны
121	В браке здоровых мужчины и женщины, отец которой страдает гемофилией А, ожидается что
	50% мальчиков будут больны, 50% девочек носительницы
	100% мальчиков будут больны, 100% девочек носительницы
	100% мальчиков будут здоровы, 100% девочек будут больны,
	50% девочек будут больны, 100% мальчиков будут здоровы
122	Вероятность рождения больного ребенка у пробанда мужского пола, страдающего ахондропластической карликовостью (спорадический случай), в его будущем браке со здоровой женщиной составляет _____ процентов
	50
	0
	75
	100
123	У пробанда, мужчины, страдающего дефектом ногтей и коленной чашечки, чьи отец и дед также страдали этим заболеванием, а брат здоров, Вероятность рождения больного ребёнка при вступлении в брак со здоровой женщиной, составляет _____ процентов
	50
	75
	100
	25
124	Вероятность рождения больного муковисцидозом ребёнка у здоровых родителей, имеющих двух здоровых детей (дочь и сына) и одного сына, больного муковисцидозом, составляет
	25% не зависимо от пола
	50% не зависимо от пола
	50% для дочерей
	0 % не зависимо от пола
125	Вероятность рождения еще одного больного ребенка у здоровых родителей, имеющих трёх больных муковисцидозом детей, составляет _____ процентов не зависимо от пола
	25
	50
	100
	0
126	В браке больного аутосомно-рецессивной формой альбинизма мужчины со здоровой женщиной, мать которой поражена тем же заболеванием, а отец здоров, Риск рождения

	больного ребёнка составляет _____ процентов
	50
	0
	25
	100
127	Риск рождения больного ребёнка в браке больной аутосомно-рецессивной формой альбинизма женщины со здоровым мужчиной, дед которого по отцовской линии также страдал той же формой альбинизма, составляет
	1/4
	1/8
	1/6
	1/2
128	Риск рождения больного ребёнка в браке больного аутосомно-рецессивной формой альбинизма мужчины со здоровой женщиной, брат которой страдает той же формой альбинизма, составляет
	1/3
	3/4
	2/3
	1/2
129	Риск рождения больного ребёнка в браке здоровых не состоящих в кровном родстве супругов, каждый из которых имеет сибсов, пораженных одинаковой аутосомно-рецессивной формой пигментного ретинита, составляет
	1/9
	0
	1/16
	1/4
130	В семье, имеющей ребенка с группой крови I(0) Rh(-), отец которого имеет II(A), Rh(+) группу крови, а мать имеет III(B), Rh(+) группу крови, Вероятность рождения ребенка с IV(AB), Rh(+) группой крови Составляет
	3/16
	1/8
	1/4
	1/2
131	В семье, имеющей ребенка с группой крови I(0) Rh(-), отец которого имеет II(A), Rh(+) группу крови, а мать имеет III(B), Rh(+) группу крови, Вероятность рождения ребенка с IV(AB), Rh(-) группой крови Составляет
	1/16
	1/8
	1/4
	1/2
132	Риск рождения ещё одного больного сына у Женщины, имеющей двух сыновей, больных мышечной дистрофией Дюшенна, и здоровую дочь, составляет _____ процентов
	50
	100
	25
	0
133	Риск рождения больного сына у дочери Женщины, чьи сыновья больны мышечной дистрофией Дюшенна, составляет _____ процентов

	25
	50
	12,5
	0
134	У женщины, имеющей одного здорового сына, родной брат которой и дядя по материнской линии страдали мышечной дистрофией Дюшенна, Риск рождения больного сына составляет _____ процентов
	16,5
	0
	12,5
	25
135	Риск рождения больного сына у Дочери больного гемофилией А, уже имеющей двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь, составляет _____ процентов
	50
	25
	12,5
	0
136	У консультирующейся, являющейся дочерью больного гемофилией А, и имеющей двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь, Риск рождения больного внука от дочери составляет _____ процентов
	25
	50
	12,5
	0
137	У больного Фосфатдиабетом мужчины ожидается, что
	100% девочек будут больны, а мальчики здоровы
	100% мальчиков будут больны, а девочки здоровы
	50% девочек и 50% мальчиков будут больны
	50% мальчиков будут больны, а девочки здоровы
138	Для здорового юноши, два дяди которого по материнской линии умерли от мышечной дистрофии Дюшенна, а четыре родных брата здоровы, ожидается что
	риск общепопуляционный
	все мальчики будут больны
	все девочки будут больны
	половина детей будут больны
139	Риск для потомства Мужчины, оперированного в детстве по поводу ретинобластомы и происходящего из семьи, отягощенной этим заболеванием в предыдущих поколениях, в браке со здоровой женщиной из семьи, не отягощенной этим заболеванием, с учётом пенетрантности гена, равной 0,7, составляет _____ процентов
	35
	70
	50
	5
140	В браке двоюродных сибсов, здоровой сестры и брата, страдающего аутосомно-рецессивной формой Глухоноты, Вероятность рождения глухонемого ребенка составляет
	1/8
	1/2

	1/4
	1/16
141	В браке двоюродных сибсов, здоровой сестры и брата, страдающего аутосомно-рецессивной формой Глухонемоты, Вероятность рождения больного ребенка с аутосомно-рецессивным заболеванием (без учёта летальных эквивалентов) составляет _____ процентов
	18,75
	12,5
	6,25
	25
142	Риск рождения больного ребёнка с аутосомно-рецессивным заболеванием в браке двоюродных брата и сестры, дед которых страдал аутосомно-рецессивной формой альбинизма(без учёта летальных эквивалентов), составляет
	1/16
	1/4
	1/8
	1/64
143	Для потомства от брака двоюродных брата и сестры, дед которых страдал аутосомно-рецессивной формой альбинизма, риск рождения ребёнка с альбинизмом составляет
	1/64
	1/4
	1/8
	1/16
144	У 35-летнего мужчины, отец которого страдал хореей гентингтона, при условии, что к 35 годам 20 процентов носителей гена этого заболевания имеют клинические проявления, вероятность развития клинических симптомов на протяжении последующей жизни составляет _____ процентов
	44,4
	50
	28,6
	16,6
145	У 50-летнего мужчины, отец которого страдал хореей гентингтона, при условии, что к 50 годам 60 процентов носителей гена этого заболевания имеют клинические проявления, вероятность развития клинических симптомов на протяжении последующей жизни составляет _____ процентов
	28,6
	50
	37,5
	16,6
146	У 65-летнего мужчины, отец которого страдал хореей гентингтона, при условии, что к 65 годам 90 процентов носителей гена этого заболевания имеют клинические проявления, вероятность развития клинических симптомов на протяжении последующей жизни составляет _____ процентов
	9
	50
	47,4
	25
147	Риск для потомства здоровой женщины, мать которой была больна ретинобластомой,

	состоящей в браке со здоровым мужчиной из семьи, не отягощенной этим заболеванием, с учётом пенетрантности гена, равной 0,7, составляет _____ процентов
	5,25
	17,5
	35
	50
148	Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где первый ребёнок страдает синдромом Дауна, а У отца ребёнка была выявлена сбалансированная транслокация 21/15, составляет _____ (в процентах)
	2-3
	10-11
	15-20
	25
149	Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где первый ребёнок страдает синдромом Дауна, а У одного из родителей ребёнка была выявлена сбалансированная транслокация 21/21, составляет _____ процентов
	100
	50
	25
	5
150	Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где первый ребёнок страдает синдромом Дауна, а У матери ребёнка была выявлена сбалансированная транслокация 21/13, составляет _____ процентов
	10-11
	25
	15-20
	3-5
151	Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Эдвардса у молодых родителей, имеющих нормальный кариотип составляет _____ (в процентах)
	около 0
	не более 1
	10-11
	25
152	Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где первый ребёнок страдает синдромом Патау, и У одного из супругов была обнаружена транслокация (13/13), составляет _____ (в процентах)
	100
	50
	25
	Менее 1
153	Риск повторного рождения больного ребенка У молодых родителей с нормальным кариотипом, у первого ребёнка которых обнаружена мозаичная форма трисомии 8, составляет _____ (в процентах)
	1
	5
	25
	50
154	Риск рождения ребенка с хромосомной патологией в семье, где отец имеет мозаичный

	кариотип с 15% клеток 47,XYУ, а кариотип матери нормальный, составляет ____ (в процентах)
	10-15
	2-3
	5-7
	25-30
155	Повторный риск рождения ребенка с синдромом «кошачьего крика» у молодых родителей с нормальным кариотипом, имеющих одного здорового ребёнка и второго ребёнка с синдромом «кошачьего крика» и кольцевой хромосомой 5, составляет ____ (в процентах)
	1
	5
	10
	25
156	Повторный риск рождения ребенка с синдромом Дауна у молодых родителей с нормальным кариотипом, имеющих первого ребенка с синдромом дауна, обусловленным регулярной трисомией по 21 хромосоме, составляет ____ (в процентах)
	1,0
	0,5
	5
	7
157	Риск рождения ребенка с болезнью Дауна у матери старше 40 лет составляет
	1 : 50
	1 : 20
	1 : 100
	1 : 500
158	При проведении биохимического пренатального скрининга обнаружение у беременной женщины концентраций альфа-фетопротеина и Неконъюгированного эстриола ниже нормы, а хорионического гонадотропина выше нормы, позволяет предположить, что у плода имеется
	хромосомная патология
	дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
	расщелина губы и/или неба
	множественные врожденные пороки развития
159	В клетках вагинального эпителия девочки с синдромом Патау можно обнаружить БАРРА
	одно тельце
	два тельца
	три тельца
	ни одного тельца
160	При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации
	генетический риск сообщается только женщине
	информацию о риске получает муж
	беседа проводится с двумя супругами
	муж получает информацию без учета "ложного" отцовства
161	Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет
	5%
	1%

	10%
	25%
162	Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет
	0,8%
	0,1%
	5%
	10%
163	Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных
	1%
	0,1%
	0,5%
	5%
164	Оптимальный размер популяции для функционирования одной межрегиональной медико-генетической консультации составляет
	8-10 млн
	4-6 млн
	2-3 млн
	1-1,5 млн
165	Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет
	1-1,5 млн
	2-3 млн
	3-4 млн
	5-6 млн
166	Флюктуация частот врожденных пороков развития означает
	проявление случайной флюктуации
	обнаружение давно существующего тератогена
	появление нового тератогена
	увеличение количества тератогенов
167	К мультифакториальным заболеваниям относятся
	изолированные врожденные пороки развития
	хромосомные болезни
	моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития
	инфекционные заболевания
168	Одним из основных подходов, используемым для сбора данных для мониторинга врожденных пороков развития, является
	когортный метод
	сбор данных по обращаемости
	фиксация случайных находок
	метод «случай-контроль»
169	Основным принципом организации эпидемиологического регистра врожденных пороков развития является
	популяционная основа организации
	больничная основа
	сбор данных путём выборочных исследований
	выявление отдельных случаев врождённых пороков развития

170	Мониторинг врожденных пороков развития наиболее эффективен в популяции с годовым уровнем рождаемости не менее
	20000
	10000
	5000
	1000
171	Одной из задач мониторинга врожденных пороков развития является
	выявление новых тератогенов
	лечение выявленных больных
	выявление новых синдромов
	разработка методов профилактики
172	Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является
	определение популяционных частот врожденных пороков развития
	лечение выявленных больных
	выявление новых синдромов
	разработка методов профилактики
173	Одной из основных задач мониторинга врожденных пороков развития являются
	выявление новых тератогенных факторов
	лечение выявленных больных и социальная поддержка их семей
	выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики
	разработка методов профилактики
174	Практическим применением программы мониторинга врожденных пороков развития (ВПР) является
	оценка влияния пренатального скрининга и пренатальной диагностики ВПР на частоту ВПР
	лечение выявленных больных и социальная поддержка их семей
	выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики
	разработка методов пренатальной и преимплантационной диагностики
175	Практическим применением программы мониторинга врожденных пороков развития (ВПР) является
	оценка эффективности первичной профилактики ВПР
	социальная поддержка семей, имеющих ребёнка с ВПР
	выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики
	разработка методов прекоцепционной профилактики
176	При мониторинге врожденных пороков развития (ВПР) учитываются случаи впр среди
	живорожденных, мертворожденных и элиминированных плодов с ВПР
	живорожденных и спонтанных аборт
	мертворожденных
	живорожденных и мертворожденных
177	В системе мониторинга регистрируются врождённые пороки развития, характеризуемые как
	грубые, легко выявляемые пороки
	пороки внутренних органов, требующие дополнительной диагностики
	внешние пороки развития
	малые аномалии развития
178	В системе мониторинга не учитываются такие случаи врожденных пороков развития (ВПР), как

	спонтанные аборт
	живорожденные с ВПР
	мертвоорожденные с ВПР
	индуцированные аборт с ВПР, выявленными пренатально
179	Обнаружение у новорожденного поясничной спинномозговой грыжи, гидроцефалии и косолапости в системе мониторинга по мкб 10, кодируется
	только кодом поясничной спинномозговой грыжи с гидроцефалией
	кодом спинномозговой грыжи и кодом гидроцефалии
	кодом спинномозговой грыжи и косолапости
	отдельно кодом спинномозговой грыжи, кодом гидроцефалии и кодом косолапости
180	Обнаружение у новорожденного расщелины губы и неба и омфалоцеле в системе мониторинга по МКБ 10, кодируется
	кодом расщелины губы и неба и кодом омфалоцеле
	только кодом расщелины губы и неба
	только кодом омфалоцеле
	как множественные пороки развития
181	При кодировании врожденных аномалий не вызывает затруднений
	подтвержденный диагноз
	диагноз, выявленный только при пренатальном исследовании
	предположительный диагноз
	мертвоорожденный с МВПР без патологоанатомического исследования
182	В мониторинге не регистрируется
	расщепление язычка
	диафрагмальная грыжа
	расщелина неба
	агенезия почек
183	Международными системами регистров врожденных пороков развития являются
	EUROCAT Network и International Clearinghouse Birth Defects Surveillance Research (ICBDSR)
	London Dysmorphology Database (LDDDB) и London Neurogenetics Database (LNDB)
	Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (POSSUM) и Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
	National Organization for Rare Disorders (NORD) и The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
184	Регистрация врожденных пороков развития в большинстве регистров осуществляется
	до 7 дней жизни новорожденного
	в 1 день жизни
	до одного года жизни ребенка
	неограниченный срок
185	Основным условием включения в регистр случая с врожденным пороком развития является
	проживание матери в регионе мониторинга в течение беременности
	фактор проживания не учитывается
	возраст матери
	выявление порока пренатально
186	При выявлении у новорожденного множественных врожденных пороков развития (МВПР) кодируют
	каждый из входящий в МВПР порок развития

	только один самый тяжелый порок
	кодом Q89.7 – множественные врожденные аномалии неклассифицированные в других рубриках
	только внешний дефект
187	В случае одновременного выявления у ребёнка миеломенигоцеле Т3-Т4, эпиканта, высокого нёба, дополнительных сосков, следует использовать код
	Q05.6 – Spina bifida в грудном отделе без гидроцефалии
	Q05.6 – Spina bifida вместе с эпикантом
	Q05.6 – Spina bifida вместе с высоким небом
	Q89.7 – множественные врожденные аномалии неклассифицированные в других рубриках
188	При аномалии пьера робена используют код
	Q87.0 – синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица
	Q35 – расщелина неба
	Q75.9 – врожденная аномалия костей черепа и лица неуточненная
	Q18.8 – другие уточненные пороки развития лица и шеи
189	В случае выявления у новорожденного инизэнцефалии и амелии верхних конечностей кодируют
	Q00.2 - инизэнцефалия и Q71.0 – полное отсутствие верхних конечностей
	только Q00.2 - инизэнцефалия
	только Q71.0 – полное отсутствие верхних конечностей
	Q89.7 - множественные врожденные аномалии, не классифицированные в других рубриках
190	Если у новорожденного выявлены расщелина губы левосторонняя (Q36.9), транспозиция крупных сосудов сердца (Q20.3), околоушной вырост (Q17.0), в окончательный диагноз выносят коды
	Q36.9 и Q20.3
	Q36.9 и Q20.3 и Q17.0
	Q36.9 и Q17.0
	Q20.3 и Q17.0
191	При выявлении сочетания голопрозэнцефалии с расщелиной губы следует использовать код
	только голопрозэнцефалии
	голопрозэнцефалии и расщелины губы
	множественных врожденных пороков развития, неклассифицированных в других рубриках анэнцефалии
192	Наиболее частой аутомсомной трисомией, регистрируемой у спонтанных абортусов первого триместра беременности, является трисомия
	16
	21
	1
	18
193	Риск развития биродительского полного пузырного заноса повышен
	в близкородственных браках
	при приеме гормональных контрацептивов
	в молодых возрастных группах женщин
	в старших возрастных группах женщин
194	Частота тетраплоидии в группе спонтанных абортусов с хромосомными мутациями

	варьирует в диапазоне _____ (в процентах)
	5-10
	1-2
	10-15
	15-20
195	Частота тетраплоидии повышена в группе анэмбрионий неразвивающихся беременностей спонтанных абортусов спонтанных абортусов от женщин с привычным невынашиванием беременности
196	Наиболее частой геномной мутацией, регистрируемой в эмбриональном материале при невынашивании беременности в первом триместре, является
	трисомия по аутосомам
	моносомия по аутосомам
	анеуплоидия по половым хромосомам
	триплоидия
197	С живорождением не совместимы
	моносомии по аутосомам
	трисомии по аутосомам
	трисомии по половым хромосомам
	сбалансированные транслокации
198	Вероятность рождения здорового потомства у носителей робертсоновской транслокации между гомологичными хромосомами равна _____ (в процентах)
	0
	25
	100
	50
199	Вероятность рождения фенотипически здорового потомства у носителей робертсоновской транслокации между негомологичными хромосомами равна
	2/3
	1/3
	1/6
	1/2
200	Основным механизмом действия препарата «спинраза» используемого при лечении спинальной мышечной атрофии, обусловленный мутациями в гене SMN1, является _____ при сплайсинге
	сохранение экзона 7 гена SMN2
	сохранение экзона 8 гена SMN1
	вырезание экзона 7 гена SMN2
	вырезание экзона 8 гена SMN2
201	Патогенетический препарат, повышающий количество дефектного белка CFTR на поверхности клетки, называется
	корректор
	потенциатор
	индуктор
	стимулятор
202	Патогенетический препарат, который усиливает активность белка CFTR, находящегося на

	поверхности клетки, называется
	потенциатор
	корректор
	индуктор
	стимулятор
203	«Золотым стандартом» диагностики муковисцидоза является
	определение уровня хлоридов в потовой жидкости
	определение проводимости пота
	ДНК-диагностика
	определение уровня иммунореактивного трипсиногена в крови
204	Положительным результатом потовой пробы при определении уровня хлоридов является показатель _____ ммоль/л
	64
	32
	12
	215
205	Пограничным результатом потовой пробы при определении проводимости пота является показатель _____ ммоль/л
	68
	44
	95
	41
206	К положительным результатам потовой пробы относятся результаты
	хлориды 65 ммоль/л, проводимость 92 ммоль/л
	хлориды 40 ммоль/л, проводимость 68 ммоль/л
	хлориды 28 ммоль/л, проводимость 76 ммоль/л
	хлориды 120 ммоль/л, проводимость 190 ммоль/л
207	При невозможности проведения потового теста для диагностики муковисцидоза показано
	молекулярно-генетическое тестирование
	определение иммунореактивного трипсиногена в крови
	определение уровня натрия в моче
	компьютерная томография органов грудной полости
208	Схема неонатального скрининга на муковисцидоз в Российской Федерации имеет вид
	ИРТ-ИРТ-Потовая проба
	ИРТ-ДНК (частые мутации)-Потовая проба
	ДНК (частые мутации)-ИРТ-Потовая проба
	ИРТ-Панкреатит-ассоциированный протеин-Потовая проба
209	Нормальные значения уровня иммунореактивного трипсина у доношенных новорожденных определяются _____ нг/мл
	меньше 40
	меньше 65
	меньше 50
	больше 40
210	Для пренатальной диагностики муковисцидоза в полностью неинформативной для днк-диагностики семье применяют
	измерение активности гаммаглутамилтранспептидазы, аминопептидазы и кишечной формы щелочной фосфатазы в амниотической жидкости

	метод NGS с использованием технологии таргетного обогащения всех кодирующих, прилегающих интронных, а также 3' - и 5' -нетранслируемых областей гена CFTR
	косвенную ДНК-диагностику (анализ внутригенных и сцепленных с геном CFTR ДНК-маркеров)
	количественную флуоресцентную мультиплексную ПЦР
211	Для пренатальной диагностики муковисцидоза в семье, имеющей больного ребёнка с неидентифицированными патогенными вариантами, целесообразно применить
	косвенную ДНК-диагностику (анализ внутригенных и сцепленных с геном CFTR ДНК-маркеров)
	измерение активности гаммаглутамилтранспептидазы, аминопептидазы и кишечной формы щелочной фосфатазы в амниотической жидкости
	MLPA (мультиплексную лигазную зондовую амплификацию)
	секвенирование по Сенгеру
212	Механизм действия дорназы-альфа (пульмозима) заключается в
	расщеплении молекул внеклеточной ДНК
	потенцировании работы хлорного канала
	бактериостатическом действии
	Бактериоцидном действии
213	Препарат ивакафтор (калидеко, VX-770), применяемый для патогенетической терапии муковисцидоза, по механизму действия является
	потенциатором
	корректором
	индуктором
	стимулятором
214	Патогенетические препараты для терапии муковисцидоза у больных с генетическими вариантами II класса по механизму действия являются
	модуляторами
	потенциаторами
	корректорами
	стабилизаторами
215	Для патогенетической терапии муковисцидоза у пациента с генотипом f508del/f508del наиболее целесообразно применение препарата
	Симдеко (Symdeko, тезакафтора и VX-770)
	Оркамби (Orkambi, VX-809 и VX-770)
	Люмакафтор (VX-809)
	Ивакафтор (Калидеко, VX-770)
216	Для патогенетической терапии муковисцидоза у пациента с наличием хотя бы одной копии генетического варианта G551 в гене cftr настоятельно рекомендуется использовать
	Ивакафтор (Калидеко, VX-770)
	Симдеко (Symdeko, тезакафтора и VX-770)
	Оркамби (Orkambi, VX-809 и VX-770)
	Люмакафтор (VX-809)
217	Корректоры CFTR
	улучшают фолдинг белка CFTR
	восстанавливают функцию ионного канала
	увеличивают количества белка CFTR
	улучшают стабильность CFTR и снижают деградацию

218	Молекулы мутантного белка CFTR, располагающиеся в апикальной мембране являются мишенью
	потенциаторов
	корректоров
	индукторов
	стимуляторов
219	Потенциаторы CFTR
	восстанавливают функцию ионного канала
	увеличивают количества белка CFTR
	улучшают стабильность CFTR и снижают деградацию
	улучшают фолдинг белка CFTR
220	Стабилизаторы CFTR
	улучшают стабильность CFTR и снижают деградацию белка
	восстанавливают функцию ионного канала
	увеличивают количества белка CFTR
	улучшают фолдинг белка CFTR
221	Индукторы CFTR
	увеличивают количества белка CFTR
	улучшают стабильность CFTR и снижают деградацию
	улучшают фолдинг белка CFTR
	восстанавливают функцию ионного канала
222	С целью задержки развития нарушений в периферических нервах при амилоидной транстиретиновой аксональной нейропатии назначают
	тафамидис
	сапроптерин
	Д-пеницилламин
	цистеамин
223	Применение левокарнитина с целью выведения токсических метаболитов наиболее эффективно при органических ацидуриях
	глутаровая ацидурия тип I
	болезнь Канавана
	пропионовая ацидурия
	изовалериановая ацидурия
224	Диетотерапия с ограничением белка применяется для следующих заболеваний
	фенилкетонурия
	метилмалоновая ацидурия
	болезнь с запахом кленового сиропа мочи
	недостаточность пируватдегидрогеназного комплекса
225	Заместительная терапия используется при
	фенилкетонурии
	гепатоцеребральной дегенерации
	агаммаглобулинемии,
	непереносимости лактозы
	муковисцидозе
226	Заместительная терапия дает хороший терапевтический эффект при
	лейкодистрофии
	гипотиреозе

	врожденном вывихе бедра
	целиакии
	миоплегии
227	Теоретические расчеты риска при глухоте применимы, если
	точно установлена нозологическая форма глухоты с известным типом наследования
	при анализе родословной точно определены генотипы консультирующихся
	вассортативном браке известен тип наследования глухоты у обоих партнеров
	точно не установлена нозологическая форма глухоты
	тип наследования неизвестен
228	При консультировании семей,отягощенных глухотой, к оценке повторного риска применимы следующие подходы
	теоретические расчеты по типам наследования
	эмпирические данные
	комбинирование теоретических и эмпирических оценок
	достаточно осмотреть одного больного в семье
	большинство случаев тугоухости экзогенные
229	Периконцепционная профилактика проводится
	до наступления беременности
	в течение всей беременности
	в ближайшие сроки после наступления беременности
	в течение всей жизни
	сразу после родов
230	Показаниями для проведения периконцепционной профилактики являются
	рождение ребенка с врожденными пороками развития в анамнезе
	спонтанные аборт
	хронические заболевания родителей
	моногенные заболевания родителей
	прием лекарственных средств
231	Наиболее эффективным методом периконцепционной профилактики является
	санация очагов инфекции у родителей
	устранение потенциальных тератогенов и мутагенов
	диетотерапия, витаминотерапия, приём фолиевой кислоты
	синхронизация репродуктивных процессов
	занятия спортом
232	В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился ребенок с дефектом невральнoй трубки. Тактика врача генетика включает
	ограничиться рекомендацией продолжать деторождение в связи с низким повторным риском
	провести периконцепционную профилактику
	сообщить об отсутствии необходимости профилактики
	провести пренатальную диагностику
	не рекомендовать дальнейшее деторождение
233	Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются
	повышенный генетический риск
	тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности
	отсутствие удовлетворительного метода лечения
	наличие точного метода диагностики
	желание родителей

234	УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности
	10–14 недель
	15–19 недель
	20–24 недель
	после 25 недель
	38-40 недель
235	К методам инвазивной пренатальной диагностики хромосомных болезней относятся
	амниоцентез
	биопсия хориона
	кордоцентез
	анализ материнской крови
	анализ крови больного члена семьи
236	Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери показателей
	альфафетопротеина
	хорионического гонадотропина
	неконъюгированного эстриола
	клеток плода
	хромосом матери
237	Требования, предъявляемые к программам неонатального скрининга
	доступность лечения выявленных больных
	высокая частота заболеваний в популяции
	экономическая выгода
	небольшой размер популяции
	большой размер популяции
238	На принятие решения о продолжении деторождения после медико-генетического консультирования влияют факторы
	величина генетического риска
	наличие детей в семье
	тяжесть заболевания
	состояние здоровья родителей
239	Эффективность медико-генетического консультирования зависит от
	квалификации врача-генетика
	интеллекта консультирующихся
	мотивации обращающихся
	оснащенности лаборатории
	наличия наглядных пособий в медико-генетическом кабинете
240	Какие факторы популяционной динамики определяют дифференциацию популяции по частотам генов наследственных болезней
	естественный отбор
	миграция
	дрейф генов
	инбридинг
	показатель заболеваемости
241	Частота вновь возникающих доминантных мутаций на гамету на поколение составляет
	1×10^{-3}

	1x10-4
	1x 10-7
	5x10-6
	5X10-5
242	Естественный отбор явился причиной распространения
	болезни Тея-Сакса у евреев
	бета-талассемии в странах Средиземноморья
	нескольких рецессивных заболеваний в Финляндии
	синдрома Дауна
	нейрофиброматоза
243	Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является
	лечение выявленных больных
	обнаружение новых тератогенов
	выявление новых синдромов
	определение частоты врожденных пороков развития
	изучение критических периодов развития плода
244	Сбор данных для мониторинга ВПР осуществляется на основе следующих подходов
	когортный
	по обращаемости
	метод “случай-контроль”
	случайные находки
	работа в архивах
245	Основными видами профилактики наследственных болезней являются
	медико-генетическое консультирование
	пренатальная диагностика
	скрининг новорожденных на наследственные дефекты
	периконцепционная профилактика
	лечение
246	Первые в мире медико-генетические консультации были организованы в
	России
	США
	Англии
	Франции
	Германии
247	Функциями медико-генетической консультации на современном этапе являются
	определение прогноза потомства
	уточнение диагноза
	пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения
	лечение заболеваний
	активное выявление больных в популяции.
248	В понятие медико-генетический прогноз входят
	определение степени генетического риска
	оценка медицинских и социальных последствий заболевания
	возможность применения методов пренатальной диагностики
	назначение лечения,
	рекомендация методов контрацепции
249	Правильность медико-генетического прогноза зависит от

	точности диагноза
	адекватности применения методов расчета риска
	знакомства врачей-генетиков с новейшей литературой
	способа сообщения результатов анализов
250	К факторам, стимулирующим положительное решение консультирующихся о дальнейшем деторождении, относятся
	возможность коррекции дефекта
	небольшая тяжесть дефекта
	поздняя манифестация заболевания
	психическое заболевание у пробанда
	невозможность пренатальной диагностики
251	К факторам, отрицательно влияющим на решение консультирующихся о дальнейшем деторождении, относятся
	невозможность пренатальной диагностики
	психическое заболевание пробанда и его проживание в семье
	невозможность коррекции патологии
	большая продолжительность жизни больного
	возможность хирургического лечения
252	Медико-генетическое консультирование с точки зрения организации здравоохранения должно отвечать требованиям
	распределение медико-генетических консультаций в зависимости от отягощенности популяций наследственными болезнями
	оснащение функционирующих консультаций современным оборудованием
	планомерная подготовка кадров медицинских генетиков
	легко доступная помощь всем нуждающимся в ней
	обязательное ведение регистра наследственных заболеваний
253	Медико-генетическое консультирование с социальной точки зрения выполняют функции
	объяснение в доступной форме смысла медико-генетического прогноза
	помощь в принятии правильного решения по поводу дальнейшего деторождения
	помощь в реализации правильного решения
	убеждение семьи в необходимости прервать беременность в случае подтверждения диагноза наследственного заболевания у плода
	активное убеждение семьи отказаться от дальнейшего деторождения в случае подтверждения наследственного заболевания у ребенка
254	Уровень понимания медико-генетической информации зависит от
	образовательного уровня консультирующихся
	мотивации обращения
	умения врача доходчиво объяснить информацию
	материального уровня семьи
	социального положения семьи
1	Методы диагностики наследственных болезней (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические, информационно-поисковые базы данных)
1	Применение колхицина при приготовлении хромосомных препаратов обеспечивает
	накопление клеток в стадии метафазы
	отсутствие наложений хромосом в метафазной пластинке
	улучшение качества дифференциальной окраски хромосом
	разрушение клеточной мембраны
2	Микроструктурные перестройки хромосом при кариотипировании могут быть выявлены с

	помощью
	G-окрашивания прометафазных хромосом
	G-окрашивания метафазных хромосом
	C-окрашивания метафазных хромосом
	электронно-микроскопического исследования прометафазных хромосом
3	Показанием к назначению цитогенетического исследования является
	задержка интеллектуального развития
	ожирение
	гипертония
	бронхиальная астма
4	Микроделеции хромосомы 15 при синдроме прадера-вилли могут быть обнаружены
	флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами
	флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
	флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами
	мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
5	«Филадельфийская хромосома» является цитогенетическим маркером
	хронического миелоидного лейкоза
	синдрома Дауна
	синдрома Блума
	синдрома ДиДжорджи
6	Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом необходимо использовать
	субтеломерные ДНК-зонды
	центромеро-специфичные ДНК-зонды
	хромосомо-специфичные ДНК-библиотеки
	спектральное кариотипирование хромосом
7	Заключение молекулярно-цитогенетического анализа, проведенного с использованием матричной сравнительной геномной гибридизации (ARRAY-CGH), должно содержать информацию
	о патогенетически значимых хромосомных мутациях
	о любых обнаруженных изменениях копийности участков ДНК (CNV)
	только о мутациях, соответствующих известным хромосомным синдромам
	о полиморфных вариантах хромосом, регистрируемых у здоровых индивидов
8	Ограничением в использовании матричной сравнительной геномной гибридизации (ARRAY-CGH) является
	неспособность детекции сбалансированных хромосомных перестроек
	низкий уровень разрешения
	неспособность выявлять анеуплоидии
	неспособность выявлять хромосомные микродупликации
9	Спектральное кариотипирование является аналогом
	мультицветной флуоресцентной in situ гибридизации
	микроматричной сравнительной геномной гибридизации
	флуоресцентной in situ гибридизации на интерфазных ядрах
	межвидовой флуоресцентной in situ гибридизации
10	Многоцветное сегментирование хромосом (MBAND) позволяет детектировать
	внутрихромосомные перестройки
	вариации в числе копий участков ДНК (CNV)

	ломкие сайты хромосом
	полиморфные гетерохроматиновые районы хромосом
11	Флуоресцентная IN SITU гибридизация основана
	на гибридизации ДНК-зондов, комплементарных последовательности ДНК в исследуемом кариотипе, и меченных флуоресцентными красителями
	на амплификации анализируемой последовательности ДНК в исследуемом кариотипе
	на гибридизации ДНК-библиотек с хромосомными препаратами, окрашенными флуоресцентными красителями
	на гидролизе анализируемой последовательности ДНК в исследуемом кариотипе
12	Дифференциальное G-окрашивание препаратов метафазных хромосом обеспечивает визуализацию не менее _____ сегментов на гаплоидный набор
	250-400
	150-200
	850-1000
	1000-1200
13	Дифференциальное G-окрашивание препаратов прометафазных хромосом обеспечивает визуализацию не менее _____ сегментов на гаплоидный набор
	850-1000
	300-400
	400-650
	650-800
14	C-окраска хромосом выявляет
	блоки конститутивного гетерохроматина
	сегменты факультативного гетерохроматина
	ломкие сайты хромосом
	эухроматиновые районы хромосом
15	Нижняя граница уровня разрешения при кариотипировании G-окрашенных хромосомных препаратов составляет
	5 миллионов пар оснований
	1 миллион пар оснований
	20 миллионов пар оснований
	500 тысяч пар оснований
16	Областью применения центромероспецифичных ДНК-зондов является диагностика
	числовых нарушений хромосом
	сбалансированных транслокаций
	несбалансированных транслокаций
	парацентрических инверсий
17	Детекция анеуплоидии в интерфазных ядрах возможна с использованием
	центромеро-специфичных ДНК-зондов
	мультицветного кариотипирования (mFISH)
	спектрального кариотипирования (SKY)
	межвидовой гибридизации (RX-FISH)
18	Центромероспецифичные ДНК-зонды при использовании во флуоресцентной IN SITU гибридизации на интерфазных ядрах обеспечивают диагностику хромосомного мозаицизма по
	числовым нарушениям хромосом
	робертсоновским транслокациям

	реципрокным транслокациям
	periцентрическим инверсиям
19	Преимплантационная генетическая диагностика трисомии 18 на ядрах бластомеров возможна с использованием
	центромеро-специфичного ДНК-зонда
	хромосомной микродиссекции
	спектрального кариотипирования (SKY)
	мультицветной FISH
20	Преимплантационная генетическая диагностика трисомии 21 на ядрах бластомеров возможна с использованием
	уникального локус-специфичного ДНК-зонда
	центромеро-специфичного ДНК зонда
	хромосомной микродиссекции
	мультицветной FISH
21	Идентификация сверхчисленной маркерной хромосомы в большинстве случаев возможна при помощи флуоресцентной IN SITU гибридизации с использованием
	центромеро-специфичного ДНК зонда
	субтеломерного ДНК-зонда
	теломерного ДНК-зонда
	уникального локус-специфичного ДНК-зонда
22	Ограничением использования центромеро-специфичных ДНК-зондов в fish-анализе является невозможность детекции
	структурных перестроек хромосом
	трисомии хромосом
	моносомии хромосом
	полиплоидии
23	Диагностика триплоидии в интерфазных ядрах возможна с помощью
	комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы, меченных разными флуорохромами
	центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
	субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
	сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы
24	Диагностика тетраплоидии в интерфазных ядрах возможна с помощью
	комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы, меченных разными флуорохромами
	центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
	субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
	сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы
25	FISH-диагностика хромосомной транслокации t(9;22) при хроническом миелолейкозе возможна с использованием
	пары уникальных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL
	центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22
	сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения
	микроматричной сравнительной геномной гибридизации
26	Интерфазный анализ анеуплоидии по хромосоме 21 целесообразно проводить с использованием
	локус-специфических ДНК-зондов на уникальные последовательности хромосомы 21

	центромеро-специфичного ДНК-зонда на хромосому 21
	спектрального кариотипирования
	набора ДНК-зондов для многоцветной гибридизации in situ
27	Молекулярно-цитогенетическую диагностику синдрома Смит-Магенис возможно провести с использованием
	уникального ДНК-зонда на последовательность гена RAI1
	уникального ДНК-зонда на последовательность гена KANSL1
	хромосомо-специфичного ДНК-зонда на хромосому 17
	хромосомо-специфичного ДНК-зонда на короткое плечо хромосомы 17
28	Наличие неоцентромеры в составе малой сверхчисленной маркерной хромосомы можно доказать с применением
	иммунофлуоресцентного окрашивания центромеро-специфичных протеинов CENP
	секвенирования микродиссекционной ДНК-библиотеки
	FISH с ДНК-зондом на область визуализируемой при кариотипировании хромосомной перетяжки
	FISH с центромеро-специфичным ДНК-зондом
29	Подтверждение кольцевой структуры малой сверхчисленной маркерной хромосомы возможно с использованием
	FISH с парой ДНК-зондов, комплементарных уникальным последовательностям хромосомы в терминальных областях в точках разрывов, меченных разными флуорохромами
	микроматричной сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах
	хромосомной микродиссекции с обратной гибридизацией in situ
	CISS с хромосомо-специфичным ДНК-зондом
30	Многоцветное окрашивание хромосом (mfish) позволяет
	детектировать робертсоновские транслокации с участием негомологичных акроцентрических хромосом
	диагностировать хромосомные микродупликации
	проводить диагностику микроделеционных синдромов
	оценивать уровень хромосомного мозаицизма в интерфазных ядрах
31	Ограничением метода mfish является
	невозможность детекции внутривнутрихромосомных перестроек
	низкая разрешающая возможность в диагностике робертсоновских транслокаций
	невозможность диагностики сбалансированных транслокаций
	невозможность диагностики несбалансированных транслокаций
32	Изохромосому 12p при синдроме Паллистера-Киллина можно выявить
	с помощью анализа метафазных пластинок из культуры фибробластов кожи
	кариотипированием G-окрашенных метафазных пластинок из лимфоцитов периферической крови
	кариотипированием Ag-окрашенных метафазных пластинок из лимфоцитов периферической крови
	интерфазным FISH-анализом буккальных эпителиоцитов
33	Молекулярно-цитогенетическая диагностика парацентрической хромосомной инверсии возможна с использованием метода
	многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
	многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
	спектрального кариотипирования (SKY)

	микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
34	Молекулярно-цитогенетическая диагностика перичентрической хромосомной инверсии возможна с использованием метода многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
	микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
	спектрального кариотипирования (SKY)
	супрессионной in situ гибридизации (CISS)
35	Идентификация интерстициальной хромосомной инсерции возможна с помощью метода mBAND
	aCGH
	Rx-FISH
	CGH
36	Разрешающая возможность метода mBAND определяется
	числом флуорохромов с неперекрывающимися спектрами флуоресценции, использованных для мечения хромосомо-специфичной ДНК-библиотеки
	степенью конденсации хромосомного материала на препарате
	диапазоном пропускания светофильтров на люминисцентном микроскопе
	наличием функции моторизации регистрации спектра флуоресценции флуорохромных красителей, использованных для мечения ДНК-зондов, по Z-оси на люминисцентном микроскопе
37	Ограничением метода mBAND является
	невозможность диагностики микроделеционных и микродупликационных синдромов
	низкая разрешающая способность в диагностике перичентрических инверсий хромосом
	существенная зависимость качества гибридизации от степени конденсации хромосомного материала на препарате
	невозможность диагностики робертсоновских транслокаций
38	Метод сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения (HR-CGH) обеспечивает на цитогенетическом уровне
	детекцию хромосомных микроделений, размером не менее 5 м.п.о.
	детекцию хромосомных микроделений, размером менее 1 м.п.о.
	диагностику хромосомных инверсий, размером не менее 4 м.п.о.
	диагностику сбалансированных хромосомных транслокаций, с размером транслоцированных фрагментов менее 3 м.п.о.
39	Метод сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения (HR-CGH) позволяет
	зарегистрировать потерю хромосомного материала, размером не менее 5 м.п.о. в точках разрыва при хромосомной транслокации
	детектировать триплоидный хромосомный набор
	определить процент анеуплоидных клеток при хромосомном мозаицизме
	установить родительское происхождение хромосомной перестройки
40	Оптимальным методом выбора для диагностики хромосомной микроделеции, размером менее 1 миллиона пар оснований., является
	хромосомный микроматричный анализ на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)
	Rx-FISH
	HR-CGH
	mBAND
41	При записи мозаичного варианта хромосомного нарушения, согласно правилам международной цитогенетической номенклатуры, в квадратных скобках после указания

	кариотипа клеточного клона приводится
	число проанализированных клеток с данным вариантом хромосомного набора
	процент проанализированных клеток с данным вариантом хромосомного набора
	номер пассажа, на котором были получены препараты метафазных хромосом
	число проанализированных хромосомных препаратов для каждого типа клеток
42	Запись результатов молекулярно-цитогенетического анализа с использованием метода aCGH при выявлении хромосомного нарушения, согласно требованиям международной цитогеномной номенклатуры, должна включать
	версию сборки генома; хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
	информацию о производителе микрочипа и уровне разрешения микроматрицы; хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
	информацию о производителе микрочипа и уровне разрешения микроматрицы; версию сборки генома, координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
	хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах и уровень разрешения микроматрицы в данном хромосомном регионе; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
43	Запись сбалансированного хромосомного набора, установленного при использовании метода хромосомного микроматричного анализа, согласно требованиям международной цитогенетической номенклатуры, должна содержать информацию о
	числе копий совокупности всех аутосом и отдельно половых хромосом
	числе копий каждой аутосомы и половой хромосомы
	результатах предварительно проведенного кариотипирования G-окрашенных прометафазных хромосом
	результатах предварительно проведенной сравнительной геномной гибридизации на метафазных хромосомах
44	Запись результатов анализа хромосомного набора с использованием методов массового параллельного секвенирования, согласно требованиям международной цитогеномной номенклатуры, должна содержать информацию о нуклеотидных координатах
	хромосомного региона, в котором выявлен хромосомный дисбаланс
	всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1 тыс. п.н.
	всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1 млн. п.н.
	всех выявленных полиморфных вариантов на хромосоме, затронутой мутацией
45	Анализ «прямых» препаратов метафазных хромосом из ворсин хориона при проведении пренатальной диагностики даёт информацию о кариотипе клеток
	цитотрофобласта
	экстраэмбриональной мезодермы
	экстраэмбриональной эктодермы
	экстраэмбриональной энтодермы
46	Получение хромосомных препаратов из культивируемых in vitro ворсин хориона при проведении пренатальной диагностики даёт информацию о кариотипе клеток
	экстраэмбриональной мезодермы
	экстраэмбриональной эктодермы
	экстраэмбриональной энтодермы
	цитотрофобласта

47	Наличие ограниченного плацентарного мозаицизма I типа у плода при проведении инвазивной пренатальной цитогенетической диагностики можно подтвердить при последовательном анализе кариотипа
	клеток цитотрофобласта хориона и лимфоцитов пуповинной крови
	клеток цитотрофобласта и экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона
	клеток экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона и лимфоцитов пуповинной крови
	амниоцитов и лимфоцитов пуповинной крови
48	Наличие ограниченного плацентарного мозаицизма II типа у плода при проведении инвазивной пренатальной цитогенетической диагностики можно подтвердить при последовательном анализе кариотипа
	клеток экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона и лимфоцитов пуповинной крови
	клеток цитотрофобласта хориона и лимфоцитов пуповинной крови
	клеток цитотрофобласта и экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона
	амниоцитов и лимфоцитов пуповинной крови
49	Диагностика криптических инверсий, размером менее 1 млн.п.н. в кариотипе возможна с применением метода
	массового параллельного секвенирования (MPS)
	многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
	сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)
	хромосомной микродиссекции с обратным окрашиванием хромосом
50	Неинвазивное пренатальное тестирование анеуплоидий основано на
	анализе копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
	интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
	микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
	анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения
51	Традиционным источником информации о кариотипе клеток зародыша при проведении преимплантационной генетической диагностики являются
	бластомеры в составе 8-клеточной морулы на 3 день развития
	первое и второе полярное тельце
	бластомеры на 2-клеточной стадии
	бластомеры на 4-клеточной стадии
52	Традиционным источником информации о кариотипе клеток зародыша при проведении преимплантационной генетической диагностики являются
	клетки трофэктодермы на 5-6 день развития
	первое и второе полярное тельце
	бластомеры на 2-клеточной стадии
	бластомеры на 4-клеточной стадии
53	Интерфазный FISH-анализ при преимплантационной генетической диагностике обеспечивает исключение
	анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X и Y
	анеуплоидий по всем хромосомам набора
	сбалансированных хромосомных перестроек
	хромосомного мозаицизма

54	Предел чувствительности сравнительной геномной гибридизации на днк-микрочипах в детекции хромосомного мозаицизма при преимплантационном генетическом тестировании анеуплоидий оценивается на уровне _____ процентов
	40
	20
	50
	10
55	Предел чувствительности массового параллельного секвенирования в детекции хромосомного мозаицизма при преимплантационном генетическом тестировании анеуплоидий оценивается на уровне _____ процентов
	20
	10
	5
	30
56	Преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии по всем хромосомам набора осуществляется
	методом хромосомного микроматричного анализа на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
	методом массового параллельного секвенирования первого и второго полярных телец
	мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
	капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
57	Преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии по всем хромосомам набора осуществляется
	методом массового параллельного секвенирования на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
	методом хромосомного микроматричного анализа первого и второго полярных телец
	мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
	капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
58	Наиболее чувствительным методом для детекции хромосомного мозаицизма при преимплантационном генетическом тестировании на анеуплоидии является
	массовое параллельное секвенирование биоптата трофэктодермы
	хромосомный микроматричный анализ биоптата трофэктодермы
	массовое параллельное секвенирование биоптата внутренней клеточной массы
	хромосомный микроматричный анализ биоптата внутренней клеточной массы
59	Преимплантационное генетическое тестирование эмбрионов от супружеской пары, в которой один из супругов является носителем сбалансированной транслокации между аутосомами, целесообразно проводить
	методом массового параллельного секвенирования биоптата трофэктодермы
	методом FISH на полярных телах, если носителем сбалансированной транслокации является женщина
	комбинацией методов FISH и микроматричного хромосомного анализа на биоптате трофэктодермы
	комбинацией методов микроматричного хромосомного анализа и массового параллельного секвенирования на биоптате трофэктодермы
60	Показанием к применению метода анализа прометафазных хромосом является

	наличие у пробанда с умственной отсталостью и множественными врожденными пороками развития нетипичной картины дифференциальной сегментации G-окрашенных хромосом в одном или нескольких сегментах
	наличие экстремальных вариантов C-полиморфизма хромосом
	наличие в семье ребенка с хромосомным заболеванием, обусловленным анеуплоидией хромосом
	вирусное заболевание, перенесенное матерью в первом триместре беременности
61	При Q-окраске хромосом используются
	производные акридина
	протеолитические ферменты
	тиазиновые красители
	краситель Гимза
62	Пренатальный скрининг на синдромы Дауна, Эдвардса и Патау методами FISH или КФ-ПЦР проводится в течение ___ дней
	4
	7
	14
	30
63	При кариотипировании для идентификации и исключения мелких структурных перестроек минимальное количество бэндов при дифференциальном окрашивании составляет
	400
	350
	450
	500
64	Наследственные болезни обмена (НБО) от других моногенных заболеваний отличает
	наличие биохимических маркеров, позволяющих диагностировать заболевания
	низкая частота в популяции
	наличие преимущественно точковых мутаций в ассоциированных с НБО генах
	низкая пенетрантность
65	С целью диагностики наследственных болезней обмена лизосомные ферменты чаще всего измеряют в
	лейкоцитах периферической крови
	культуре кожных фибробластов
	образцах суточной мочи
	биоптате печени
66	С целью диагностики классической фенилкетонурии проводят определение
	фенилаланина в крови
	фенилаланина в моче
	фениллактата в крови
	фенилаланина в цереброспинальной жидкости
67	Биохимическим маркером атипичных форм фенилкетонурии являются
	птерины в моче
	фенилпируват в моче
	фениллактат в моче
	фенилпируват в крови
68	Для подтверждения результатов тмс при повышении с3 (пропионилкарнитина) необходимо провести определение органических кислот мочи

	повторить тест при белковой нагрузке
	повторить тест на фоне приема левокарнитина
	в подтверждающей диагностике нет необходимости
69	Для подтверждения результатов тмс при повышении с5 (изовалерилкарнитина) необходимо
	провести определение органических кислот мочи
	повторить тест при белковой нагрузке
	повторить тест на фоне приема левокарнитина
	в подтверждающей диагностике нет необходимости
70	Качественный тест на кетокислоты проводят с
	динитрофенилгидразином
	ниропруссидом натрия
	хлоридом меди
	бензойной кислотой
71	Качественный тест на цистин проводят с
	нитропруссидом натрия
	хлоридом меди
	бензойной кислотой
	хлоридом железа
72	Потемнение образца мочи на свету наблюдается при
	алкаптонурии
	тирозинемии
	лейцинозе
	гистидинемии
73	Запах карамели от мочи и тела характерен для
	лейциноза
	фенилкетонурии
	гистидинемии
	тирозинемии
74	Моча цвета «портвейна» наблюдается при
	порфирии
	фенилкетонурии
	гистидинемии
	тирозинемии
75	Мышиный запах мочи характерен для
	фенилкетонурии
	гистидинемии
	тирозинемии
	порфирии
76	Ацилкарнитины определяют методом
	тандемной масс спектрометрии
	высокоэффективной жидкостной хроматографии
	газовой хроматографии
	флюориметрическим методом
77	Активность галактозо-1-фосфат уридил трансферазы определяют в
	эритроцитах

	лейкоцитах
	моче
	биоптате печени
78	Наиболее частым полиморфным вариантом при галактоземии тип 1 является
	вариант Дуарте
	вариант Лос-Анджелес
	вариант Лейдена
	Z -вариант
79	При мукополисахаридозе i типа повышается концентрация гликозаминогликанов (гаг), таких как
	дерматан сульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и хондроитинсульфат
	хондроитинсульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и дерматансульфат
80	При синдроме Хантера повышается концентрация гликозаминогликанов (гаг), таких как
	дерматан сульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и хондроитинсульфат
	хондроитинсульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и дерматансульфат
81	При мукополисахаридозе IV типа повышается концентрация
	кератансульфата
	дерматан сульфата
	хондроитинсульфата
	гепарансульфата
82	При мукополисахаридозе VI типа повышается концентрация
	дерматансульфата
	гепарансульфата
	хондроитинсульфата
	кератансульфата
83	При мукополисахаридозе vii типа повышается концентрация гликозаминогликанов (гаг), таких как
	дерматан сульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и хондроитинсульфат
	хондроитинсульфат и гепарансульфат
	кератансульфат и дерматансульфат
84	В моче человека в норме присутствует гликозаминогликан
	хондроитинсульфат
	дерматан сульфата
	кератансульфата
	гепарансульфата
85	При мукополисахаридозе III типа повышается концентрация
	гепарансульфата
	дерматан сульфата и гепарансульфата
	хондроитинсульфата и гепарансульфата
	кератансульфата
86	При недостаточности очень длинноцепочечной ацил-коа дегидрогеназы жирных кислот

	изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C14:1; C14; C14:2
	C16:1OH; C16OH; C18:1OH
	C6; C8; C10:1; C10
	C4; C5
87	При недостаточности длинноцепочечной -3- гидрокси ацил-коа дегидрогеназы жирных кислот изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C16:1OH; C16OH; C18:1OH; C18OH
	C14:1; C14; C14:2
	C6; C8; C10:1; C10
	C4; C5
88	При недостаточности среднецепочечной ацил-коа- дегидрогеназы жирных кислот изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C6; C8; C10:1; C10
	C16:1OH; C16OH; C18:1OH; C18OH
	C14:1; C14; C14:2
	C0
89	При глутаровой ацидурии тип 1 изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C5DC
	C4; C5
	C14:1; C14; C14:2
	C5OH
90	При глутаровой ацидурии тип 2 изменяется концентрация ацилкарнитинов
	от C4-C18
	C5OH
	от C4-C8
	C14
91	При пропионовой ацидурии изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C3
	всех
	C5 OH
	C5
92	При недостаточности биотинидазы изменяется концентрация ацилкарнитинов
	C5OH
	C5
	C3, C0
	C10
93	При тирозинемии тип 1 изменяется концентрация аминокислот
	тирозина и метионина
	аланина и пролина
	изолейцина и лейцина
	лизина и цитруллина
94	При дефиците орнитинтранскарбомилазы изменяется концентрация аминокислот
	цитруллина
	аланина
	лейцина
	тирозина

95	При митохондриальных болезнях может повышаться концентрация аминокислот аланина и пролина лейцина и валина лизина фенилаланина
96	При нарушениях функции печени может повышаться концентрация аминокислот тирозина, метионина, фенилаланина лейцина, изолейцина и валина лизина и пролина глицина и триптофана
97	При болезни Фабри повышаются лизосфинголипиды глоботриазилсфингозин гексаилсфингозин лизосфиногомиелин-509 лизосфингомиелин
98	При болезни Ниманна-пПка тип с повышаются лизосфинголипиды лизосфиногомиелин-509 глоботриазилсфингозин гексаилсфингозин лизосфингомиелин
99	При болезни Ниманна-Пика тип а/в повышаются лизосфинголипиды лизосфингомиелин глоботриазилсфингозин гексаилсфингозин специфических лизосфинголипидов нет
100	При болезни Гоше повышаются лизосфинголипиды гексаилсфингозин глоботриазилсфингозин лизосфиногомиелин-509 лизосфингомиелин
101	Активность фермента хитотриозидазы при болезни Гоше повышается более чем в 100 раз в 5-10 раз в 2-3 раза в 10000 раз
102	Лизосомная болезнь накопления, при которой наблюдается повышение активности хитотриозидазы в плазме крови, называется дефицит лизосомной кислой липазы мукополисахаридоз тип 4 болезнь Фабри болезнь Помпе
103	У женщин с болезнью Фабри более информативным для биохимической диагностики является определение лизосфинголипидов в крови активности альфа галактозидазы в лейкоцитах активности альфа галактозидазы в плазме крови

	активности хитотриозидазы
104	Изменение при изофокусировании трансферринов характерно для врожденных нарушений гликозилирования пероксисомных заболеваний митохондриальных болезней нарушений обмена жирных кислот
105	При болезни Менкеса определяют снижение церулоплазмينا альфа-фетопротейна антитрипсина альбумина
106	Повышение концентрации 8-дегидрохолестерина в крови является биомаркером синдрома Смита-Лемли-Опитца дефицита лизосомной кислой липазы гиперхолестеринемии болезни Ниманна-Пика тип С
107	Болезнь Фабри обусловлена недостаточностью альфа-галактозидазы альфа-глюкозидазы глюкоцереброзидазы галактоцереброзидазы
108	Болезнь Помпе (гликогеноз тип 2) обусловлена недостаточностью альфа-глюкозидазы альфа-галактозидазы глюкоцереброзидазы галактоцереброзидазы
109	Болезнь Нимана-Пика тип а/в обусловлена недостаточностью сфингомиелиназы глюкоцереброзидазы галактоцереброзидазы альфа-идуридазы
110	При болезни Краббе в крови повышается концентрация гексаилсфингозина лизосфингомиелина-509 глоботриазилсфингозина лизосфингомиелина
111	При недостаточности сапозина с наблюдается нормальная активность бета-глюкозидазы в лейкоцитах и высокая активность хитотриозидазы в плазме крови низкая активность бета-глюкозидазы в лейкоцитах и ее высокая активность в плазме крови низкая активность бета-глюкозидазы в лейкоцитах и высокая активность хитотриозидазы в плазме крови низкая активность бета-глюкозидазы и низкая активность хитотриозидазы в плазме крови
112	При болезни Помпе предпочтительно определять фермент В пятне крови биоптате мышц

	лейкоцитах
	плазме крови
113	При болезни Гоше тип 1 снижается активность фермента
	бета-глюкозидазы
	хитотриозидазы
	альфа-галактозидазы
	бета-галактозидазы
114	При болезни Гоше тип 2 снижается активность фермента
	бета-глюкозидазы
	хитотриозидазы
	альфа-галактозидазы
	бета-галактозидазы
115	При болезни Гоше тип 1 повышается активность фермента
	хитотриозидазы
	глюкоцереброзидазы
	альфа-галактозидазы
	бета-галактозидазы
116	Основным маркером пероксисомной патологии является повышение
	ОДЦЖК
	фитановой кислоты
	пипеколиновой кислоты
	ацилкарнитинов
117	У новорожденного с неонатальной адренолейкодистрофией может быть в норме
	фитановая кислота
	пристановая кислота
	ОДЦЖК
	ацилкарнитины
118	В период метаболического кризиса при нарушениях окисления жирных кислот повышается
	креатинфосфокиназа
	карнитин
	аммоний
	глюкоза
119	Чувствительность теста определяется как
	доля истинно положительных результатов от всех результатов у больных
	доля ложно отрицательных результатов от всех результатов у всех больных
	доля истинно отрицательных результатов от всех результатов у здоровых контролей
	доля ложно положительных результатов от всех результатов у здоровых контролей
120	Специфичность теста определяется как
	доля истинно отрицательных результатов из всех результатов у здоровых
	доля ложно отрицательных результатов из всех результатов у всех больных
	доля истинно положительных результатов из всех результатов у больных
	доля ложно положительных результатов из всех результатов у здоровых
121	При митохондриальных болезнях, кроме повышения лактата часто наблюдается повышение
	метаболитов цикла Кребса
	субериновой и адипиновой кислот
	метилмалоновой кислоты

	пропионовой кислоты
122	При синдроме Леша-Нихана наблюдается повышение в крови
	мочевой кислоты
	лактата
	креатинфосфокиназы
	мочевины
123	Альфа фетопротеин повышается в крови при
	митохондриальных гепатопатиях
	митохондриальных миопатиях
	митохондриальных энцефаломиопатиях
	лизосомных болезнях
124	При болезни Вильсона-Коновалова снижается в крови концентрация
	церулоплазмينا
	железа
	альфа фетопротеина
	лактата
125	Косвенная диагностика направлена на
	определение хромосомы, несущей поврежденный ген при семейном анализе
	определение мутации, являющейся непосредственной причиной заболевания
	секвенирование гена, ответственного за заболевание
	определение вклада генетических факторов в патогенезе заболевания
126	Точковые мутации можно диагностировать методом
	мультиплексной лигазозависимой амплификации зондов
	фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
	хромосомного микроматричного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
127	Точковые мутации можно диагностировать методом
	анализа полиморфизма длины рестриционных фрагментов
	фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
	хромосомного микроматричного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
128	Точковые мутации можно диагностировать методом
	секвенирования последовательности ДНК
	фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
	хромосомного микроматричного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
129	Точковые мутации можно диагностировать методом
	анализа кривых плавления продуктов ПЦР
	фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
	хромосомного микроматричного анализ
	флуоресцентной гибридизации in situ
130	Метод секвенирования ДНК по Сэнгеру используется для
	определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
	выявления крупных делеций ДНК
	выявления крупных дупликаций ДНК
	выявления микросателлитной нестабильности

131	Полимеразную цепную реакцию (ПЦР) проводят с использованием ДНК-полимеразы полимерного геля анализа сцепления цепной передачи
132	Преимуществом метода ПЦР в реальном времени является защищенность от контаминации высокая стоимость оборудования применение интеркалирующих красителей возможность секвенирования ДНК
133	Выявление известной мутации в ДНК blastomera при проведении предимплантационной генетической диагностики проводят методом косвенной ДНК-диагностики ПЦР в реальном времени секвенирования ДНК по Сэнгеру флуоресцентной гибридизации in situ
134	Мультиплексная лигаза-зависимая амплификация зондов (MLPA) применяется для диагностики известных мутаций микросателлитного анализа анализа сцепления секвенирования ДНК
135	Мультиплексная лигаза-зависимая амплификация зондов (MLPA) применяется для диагностики делеций электрофореза ДНК анализа сцепления секвенирования ДНК
136	Мультиплексная лигаза-зависимая амплификация зондов (MLPA) применяется для диагностики дупликаций микросателлитного анализа анализа сцепления секвенирования ДНК
137	Для одновременного выявления протяженных нарушений копийности, анализа анеуплоидий и выявления известных точковых мутаций подходит метод мультиплексной лигаза-зависимой амплификации зондов (MLPA) хромосомного микроматричного анализ флуоресцентной гибридизации in situ цитогенетического исследования
138	Для одновременного выявления микроделеций, микродупликаций и анеуплоидий подходит метод цитогенетического исследования ПЦР в реальном времени анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов секвенирования ДНК
139	Для одновременного выявления микроделеций, микродупликаций и анеуплоидий подходит метод хромосомного микроматричного анализ

	анализа сцепления
	анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов
	секвенирования ДНК
140	Для одновременного выявления микроделеций, микродупликаций и анеуплоидий подходит метод
	цитогенетического исследования
	цитологического исследования
	иммуногистохимического исследования
	гистологического исследования
141	Для выявления нарушения уровня экспрессии гена подходит метод
	ПЦР в реальном времени
	цитогенетического исследования
	секвенирования ДНК
	хромосомного микроматричного анализа
142	Для выявления известных точковых вариантов последовательности ДНК подходит метод
	анализа кривых плавления
	флуоресцентной гибридизации in situ
	хромосомного микроматричного анализа
	цитогенетического исследования
143	Для выявления нарушения функции системы репарации ДНК подходит метод
	микросателлитного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
	цитогенетического исследования
	хромосомного микроматричного анализа
144	Для выявления неслучайной (неравновесной) инактивации X-хромосомы подходит метод
	метилчувствительной ПЦР
	секвенирования ДНК
	хромосомного микроматричного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
145	Анализ конформационного полиморфизма однонитевых фрагментов ДНК используют для
	Выявления
	точковых вариантов ДНК
	нарушения уровня экспрессии гена
	нарушения системы репарации ДНК
	хромосомных мутаций
146	Для выявления нарушения метилирования в импринтированных районах подходит метод
	секвенирования бисульфит-конвертированной ДНК
	флуоресцентной гибридизации in situ
	хромосомного микроматричного анализа
	ПЦР в реальном времени
147	Для выявления нарушения импринтинга подходит метод
	метилчувствительной ПЦР
	секвенирования ДНК
	иммуноферментного анализа
	цитологического исследования
148	Микросателлитный анализ используют для

	диагностики анеуплоидий
	определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
	выявления точковых вариантов ДНК
	выявления нарушения уровня экспрессии гена
149	Микросателлитный анализ используют для
	выявления известной мутации в ДНК blastomera при проведении ПГД
	определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
	выявления точковых вариантов ДНК
	выявления нарушения уровня экспрессии гена
150	Микросателлитный анализ используют для
	анализа микросателлитной нестабильности
	определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
	выявления точковых вариантов ДНК
	выявления нарушения уровня экспрессии гена
151	Микросателлитный анализ используют для
	установления родства
	определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
	выявления точковых вариантов ДНК
	выявления нарушения уровня экспрессии гена
152	Для ДНК-диагностики используют
	цельную кровь
	тромбоциты
	эритроциты
	эмаль зуба
153	Для ДНК-диагностики можно использовать
	пятна высохшей крови
	тромбоциты
	эритроциты
	эмаль зуба
154	Для ДНК-диагностики можно использовать
	слюну
	тромбоциты
	эритроциты
	эмаль зуба
155	Для ДНК-диагностики можно использовать
	моча
	тромбоциты
	эритроциты
	эмаль зуба
156	Для ДНК-диагностики можно использовать
	парафиновые блоки фиксированной ткани
	тромбоциты
	эритроциты
	эмаль зуба
157	Мутацию CFTR:p.F508del можно выявить с помощью метода
	мультиплексной лигазозависимой амплификации зондов (MLPA)

	флуоресцентной гибридизации in situ
	метил-чувствительной ПЦР
	хромосомного микроматричного анализ
158	Мутацию CFTR:p.F508del можно выявить с помощью метода секвенирования ДНК
	флуоресцентной гибридизации in situ
	метил-чувствительной ПЦР
	хромосомного микроматричного анализ
159	Мутацию CFTR:p.F508del можно выявить с помощью метода анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов
	флуоресцентной гибридизации in situ
	метил-чувствительной ПЦР
	хромосомного микроматричного анализ
160	Мутацию CFTR:p.F508del можно выявить с помощью метода фрагментного анализа
	флуоресцентной гибридизации in situ
	метил-чувствительной ПЦР
	хромосомного микроматричного анализ
161	Геномные координаты указывают в соответствии с сборкой генома
	транскриптом
	геном
	полом пациента
162	Нуклеотид в кодирующей ДНК указывают в соответствии с референсной последовательностью
	геном
	геномной координатой
	аминокислотой в белке
163	Варианты кодирующей последовательности указывают в соответствии с номенклатурой HGVS
	курируемыми базами данных
	исторически сложившимися принципами
	решением консилиума специалистов
164	Патогенность выявленных вариантов определяют в соответствии с руководством по интерпретации данных
	мнением специалиста, проводившего исследование
	программами предсказания патогенности вариантов
	правилами по интерпретации данных, принятыми в лаборатории, проводившей исследование
165	Если у пробанда известен патогенный вариант, приводящий к наследственному заболеванию, для определения наличия носительства заболевания у супруга пробанда необходимо
	провести полный скрининг мутаций в гене наследственного заболевания у супруга
	провести у супруга секвенс экзона, содержащего вариант
	определить полиморфные маркеры, сцепленные с патологическим аллелем
	провести полногеномное секвенирование супруга

166	Если в результате проведения полноэкзомного или полногеномного секвенирования патогенные и вероятно патогенные варианты, приведшие к формированию фенотипа пациента, не были обнаружены, рекомендуется
	запрашивать повторный анализ данных секвенирования один раз в 6-12 месяцев
	запросить повторный анализ данных секвенирования через 5 лет
	провести полноэкзомное или полногеномное исследование в другой лаборатории
	объяснить пациенту, что установить причину развития заболевания невозможно
167	Собственником данных массового параллельного секвенирования является
	пациент
	врач-генетик
	лаборатория
	государство
168	Для проведения дородовой (пренатальной) генетической диагностики анализируют
	патогенные и вероятно патогенные варианты
	патогенные варианты
	патогенные, вероятно патогенные варианты, варианты неопределенного клинического значения
	варианты, для которых проведен функциональный анализ
169	Изменение в нуклеотидной последовательности называют
	вариантом
	мутацией
	полиморфизмом
	аномалией
170	Референсным методом для подтверждения данных, полученным с использованием массового параллельного секвенирования, является
	прямое автоматического секвенирование по Сенгеру
	секвенирование генома
	анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов
	хромосомный микроматричный анализ
171	При известной мутации в гене, ответственном за заболевание, целесообразнее использовать
	прямую ДНК-диагностику
	косвенную ДНК-диагностику
	цитогенетические методы
	биохимические методы
172	Ошибка при косвенной ДНК-диагностике может быть обусловлена
	рекомбинацией между изучаемым локусом и повреждением в гене
	слишком большой по протяженности мутацией
	большим разнообразием мутаций в одном гене
	неизвестной структурой гена
173	Для молекулярного-генетического анализа ДНК выделяют из
	лейкоцитов
	тромбоцитов
	эритроцитов
	плазмы
174	Для проведения ПЦР используется фермент
	ДНК-полимераза

	РНК-полимераза
	рестриктаза
	обратная транскриптаза
175	Метод ПЦР основан на
	многократном копировании определенного участка ДНК
	разрезании молекулы ДНК в определенных местах
	связывании ДНК-зондов с молекулой ДНК в определенных местах
	определении аминокислотной последовательности ДНК
176	SSCP-анализ применяется для выявления
	замены оснований
	протяжённых инсерций
	делеций кратных трём нуклеотидам
	мутаций сдвига рамки считывания
177	Праймеры, используемые для проведения ПЦР, представляют собой
	короткие специфические фрагменты ДНК длиной 20-25 нуклеотидов
	фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему
	фрагменты ДНК длиной 500- 1000 нуклеотидов
	меченые фрагменты ДНК, с определенной локализацией на хромосоме
178	Для поиска неизвестных мутаций в гене используют метод
	секвенирования
	ПЦР в реальном времени
	ПЦР-ПДРФ
	электрофореза в акриламидном геле
179	Для поиска известных частых мутаций в гене CFTR при муковисцидозе используют метод
	ПЦР-ПДРФ
	электрофореза в акриламидном геле
	секвенирования
	ПЦР в реальном времени
180	Метод полиморфизма длин рестриционных фрагментов основан на
	различиях нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в сайте узнавания для рестриктазы
	определении последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
	определении протяженных делеций молекулы ДНК
	гибридизация молекулы ДНК с референсной последовательностью
181	Метод секвенирования ДНК представляет собой
	определение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
	выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке
	гидролиз ДНК с помощью рестриктазы
	позиционное клонирование ДНК
182	Нуклеотиды А,Т,Г,Ц на электрофореграмме после окончания секвенирования ДНК при использовании автоматического секвенатора представлены как
	пики разных цветов
	разноцветные полосы
	пики одного цвета
	полосы различной длины
183	При проведении прямой ДНК-диагностики определяют

	мутацию в гене, приводящую к наследственному заболеванию
	патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
	группы сцепления
	инверсии и транслокации
184	При проведении косвенной ДНК-диагностики определяют
	патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
	хромосомные перестройки
	мутацию в гене, приводящая к наследственному заболеванию
	группы сцепления
185	Метод MLPA (мультиплексная лигазозависимая амплификация) позволяет определять
	точечные мутации в гене
	группы сцепления
	крупные хромосомные перестройки
	внутригенные и внегенные микросателлитные повторы в гене
186	База данных OMIM (online mendelian inheritance in man) является
	каталогом известных наследственных заболеваний и генов, ответственных за их развитие
	интегратором баз данных мутаций
	ресурсом, содержащим информацию о последовательностях белков и их функциональной значимости
	электронным архивом открытого доступа к результатам исследований в области медицины, биологии и техники
187	Диапазон кода заболевания в каталоге OMIM зависит от
	типа наследования заболевания
	механизма действия гена
	периода первого описания нозологической формы
	спектра клинических симптомов
188	Диапазон кода заболевания 400000 – 499999 в базе данных OMIM соответствует
	заболеваниям
	Y-сцепленным
	X-сцепленным
	митохондриальным
	аутосомным
189	Диапазон кода заболевания 500000 – 599999 в базе данных OMIM соответствует
	заболеваниям
	митохондриальным
	Y-сцепленным
	X-сцепленным
	аутосомным
190	Диапазон кода заболевания 600000 – 699999 в базе данных OMIM соответствует
	заболеваниям
	аутосомным
	митохондриальным
	Y-сцепленным
	X-сцепленным
191	Интегратором баз данных мутаций является интернет-ресурс
	UCSC Genome Browser
	HGMD

	OMIM
	LOVD
192	Референсный геном человека представляет собой базу данных последовательностей нуклеиновых кислот, являющуюся репрезентативным примером генома вида совокупностью геномов всех людей на планете Земля генома Крейга Вентера. генома Фредерика Сэнгера.
193	База данных dbSNP содержит информацию о вариантах SNP и indel содержит только информацию о клинически значимых вариантах является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК
194	База данных ClinVar содержит информацию о клинически значимых вариантах содержит информацию о любых вариантах SNP и indel является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты содержит информацию о последовательностях и рабочих проектах сборок для большой коллекции геномов
195	База данных LOVD 3.0 является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты содержит информацию о любых вариантах SNP и indel содержит информацию только о клинически значимых вариантах является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК
196	База данных HGMD содержит информацию о клинически значимых вариантах содержит информацию о любых вариантах SNP и indel является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты является централизованной платформой для визуального изображения структуры доменов, пост-трансляционных модификаций и сетевых взаимодействий
197	База данных ENSEMBL содержит информацию о геномах позвоночных и других эукариот последовательностях и рабочих проектах сборок для большой коллекции геномов метильных картах пост-трансляционных модификациях
198	Базой данных, отвечающей за утверждение уникальных символов и названий для локусов генома человека, в том числе белок-кодирующих генов, ncgna генов и псевдогенов, является HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee) HuGE Navigator Genbank Structural Classification of Proteins (SCOP)
199	Информацию о классификации белковых структурных доменов, основанную на сходстве их структур и аминокислотных последовательностей, содержит база данных Structural Classification of Proteins (SCOP) Банк данных белка Protein Data Bank (PDB) Genbank

	Human Protein Reference Database (HPRD)
200	Базой данных, содержащей информацию о вариантах хромосомного дисбаланса и фенотипа человека, является DECIPHER Genbank ENSEMBL OMIM
201	Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются умственная отсталость нарушения развития врожденные пороки развития хронические воспалительные заболевания
202	Клиническими показаниями для пренатального кариотипирования плода являются хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм или анеуплоидия по половым хромосомам у родителей гипертоническая болезнь у родственников выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода наличие диабета у одного из родителей наличие
203	Показанием для проведения молекулярно-цитогенетической диагностики (FISH-метод) является наличие муковисцидоза в семье наличие сверхчисленной маркерной хромосомы возраст матери до 35 лет подозрение на мозаицизм по определенному хромосомному синдрому
204	К структурным хромосомным перестройкам относятся реципрокная транслокация делеция изохромосома триплоидия
205	Формула кариотипа, соответствующая синдрому Дауна, может быть записана как 47,XXY 46,XY,der(14;21) 47,XX,+13 47,XX,+21
206	Для идентификации хромосом используются признаки величина хромосом расположение центромеры наличие поперечной исчерченности хромосом при окрашивании наличие структурной перестройки расположение теломеры
207	К числовым хромосомным аномалиям относятся триплоидия делеция моносомия инсерция нереципрокная транслокация

208	Для культивирования лимфоцитов периферической крови необходимы
	среда RPMI-1640
	фитогемагглютинин
	сыворотка крови
	пепсин
209	Химические вещества, останавливающие деление клеток на стадии метафазы называются
	колцемид
	канамицин
	колхицин
	натрия бисульфит
210	Хромосомный набор характерный для синдрома Клайнфельтера может быть записан как
	47,XXY
	46,XY/47,XXY
	48,XXXYY
	45,X
	47,XY
211	Для получения препаратов хромосом в клинической практике используют методы
	обратный
	прямой
	традиционный
	непрямой
212	К методам дифференциального окрашивания хромосом, выявляющим поперечную исчерченность, специфичную для каждой хромосомы, относятся
	G-окрашивание
	C-окрашивание
	R-окрашивание
	ЯОР-окрашивание
	T-окрашивание
213	Заключение цитогенетического исследования должно включать
	данные о пациенте
	причину направления на исследование
	формулу кариотипа, записанную в соответствии с ISCN
	название исследованной ткани
	сведения о родственниках
214	Конститутивный гетерохроматин расположен на
	длинном плече хромосомы Y
	коротких плечах акроцентрических хромосом
	длинном плече хромосомы 16
	длинном плече хромосомы 6
215	В ДНК-диагностике наследственных заболеваний можно использовать
	ПЦР
	ПДРФ
	блоттинг-гибридизация
	двумерный электрофорез
	проточная цитометрия
216	Для диагностики наследственных заболеваний ДНК можно выделить из
	лимфоцитов периферической крови

	тканевых биоптатов
	волосяных луковиц
	плазмы крови
	сыворотки крови
217	Для выделения ДНК из клеток необходимо
	лизировать ядра
	разрушить клеточную стенку
	очистить ДНК от ассоциированных белков
	окрасить ядра витальным красителем
	фиксировать ядра
218	В процессе ПЦР выделяют стадии
	денатурация ДНК
	отжиг праймеров
	элонгация цепи
	гибридизация
	рестрикция ДНК
219	Специфичность ПЦР зависит от:
	концентрации ионов Mg
	температуры отжига праймеров
	специфичности праймеров
	времени элонгации
	количества циклов
220	Для подтверждающей ДНК-диагностики известных мутаций используют методы
	ПЦР-ПДРФ
	аллельспецифическая ПЦР
	секвенирование
	ПЦР в реальном времени
	микрочиповую технологию
221	Для поиска неизвестных мутаций в гене используют
	ПЦР в реальном времени
	секвенирование
	ПЦР-ПДРФ
	метод одонитетового конформационного полиморфизма
	микрочиповую технологию
222	Для проведения реакции секвенирования необходимо
	специфический праймер
	полимераза
	специальные нуклеотиды, терминирующие полимеризацию
	рестриктаза
	протеиназа К
223	ДНК-диагностика наследственных болезней бывает
	прямая
	непрямая
	косвенная
	обратная
	позиционная
224	К методам прямой ДНК-диагностики относится

	аллельспецифическая ПЦР
	ПЦР-ПДРФ
	секвенирование ДНК
	микрочиповая технология
225	Если у пробанда известна мутация, приводящая к наследственному заболеванию, для определения генотипа у родственников применяют
	секвенирование экзона с мутацией методом Сенгера
	сцепление полиморфных маркеров с патологическим аллелем
	метод ПЦР-ПДРФ
	секвенирование мутантного гена методом Сенгера
226	Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют
	гибридизация in situ
	аллельспецифическая ПЦР
	анализ микросателлитного полиморфизма
	ПЦР-ПДРФ
	секвенирование
227	Методами лабораторной диагностики необходимыми для исключения нарушений обмена органических кислот являются
	газовая хроматография
	тонкослойная хроматография
	тандемная масс-спектрометрия
	определение активности ферментов в эритроцитах
228	Активность лизосомных ферментов возможно измерить в
	лейкоцитах
	ворсинах хориона
	клетках амниотической жидкости
	плазме крови
	гепатоцитах
229	При муколипидозе тип II/III активность лизосомных ферментов
	снижается в лейкоцитах
	повышается в лейкоцитах
	повышается в плазме крови
	снижается в плазме крови
230	Лизосомные болезни накопления связаны с
	нарушением активности лизосомных гидролаз
	нарушением транспорта ферментов в лизосомы
	нарушениями транспорта субстратов в лизосомы
	делециями митохондриальной ДНК
	нарушением биогенеза пироксисом
1	Организация медико-генетической помощи населению. Этические вопросы генетики при диагностике, консультировании и скрининге
1	Ценность человеческой жизни в биомедицинской этике определяется
	уникальностью и неповторимостью личности
	психической и физической полноценностью
	расовой и национальной принадлежностью
	финансовой состоятельностью
2	Основным принципом современной модели профессиональной морали – биоэтики -

	является принцип приоритета
	прав и уважения достоинства пациента
	интересов науки
	интересов общества
	интересов государства
3	«Конвенция о правах человека и биомедицине» (1997 г.) При использовании достижений биологии и медицины объявляет приоритетными интересы и благополучие
	человека
	общества
	трудоспособного населения
	науки и научного прогресса
4	Уважение частной жизни человека со стороны врача предполагает информирование о его состоянии здоровья
	только самого пациента
	его работодателей
	его кровных родственников по их просьбе
	его супругов по их просьбе
5	Максима «решение пациента — закон для врача» нравственно оправдана в том случае, если это решение
	мотивировано информированным согласием и не угрожает другим человеческим жизням
	не противоречит государственной идеологии
	вписывается в нормы поведения, провозглашаемые средствами массовой информации
	предполагает достойную оплату медицинской услуги
6	Модель информированного согласия предусматривает
	равноправие врача и больного в вопросах обследования и лечения
	принятие больным решения на основании советов родственников
	мнение больного учитывается, но врач остается главной фигурой в обследовании и лечении
	мнение больного в вопросах обследования и лечения не учитывается
7	Вмешательство в сферу здоровья человека может осуществляться на основании
	свободного, осознанного и информированного согласия пациента
	редкости картины заболевания и его познавательной ценности
	требования родственников пациента
	извлечения финансовой выгоды
8	Реализация этического принципа соблюдения автономии личности в медицинской генетике предполагает при решении генетических проблем обеспечение
	свободы выбора пациента
	приоритета интересов науки
	приоритета интересов общества
	Приоритета интересов государства
9	Реализация этического принципа не причинения вреда в медицинской генетике предполагает
	предупреждение дискриминации или предпочтений, основанных на генетической информации
	компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов
	информирование кровных родственников пациента о риске наследственного заболевания без его согласия
	передача врачом генетической информации пациента страховой компании

10	Осуществление контроля качества деятельности медико-генетической службы, включая лабораторные генетические исследования, необходимо для реализации этического принципа
	не причинения вреда
	автономии личности
	благодеяния
	справедливости
11	Генетическое тестирование проводится для
	подтверждения клинического диагноза наследственного заболевания
	выявления лиц с повышенными интеллектуальными способностями для создания им благоприятных условий жизни
	создания «здорового» общества путем искусственного отбора
	снижения частоты мутаций в популяции
12	К основным этическим принципам генетического тестирования относится
	право пациента на сохранение конфиденциальности
	право врача сообщить генетическую информацию кровным родственникам пациента
	право врача сообщить генетическую информацию супругу пациента
	право врача сообщить генетическую информацию страховой компании
13	Генетическое тестирование осуществляется на основании
	свободного, осознанного и информированного согласия пациента
	решения лечащего врача
	решения врача-генетика
	по просьбе родственников пациента
14	Верным утверждением о реализации принципа автономии личности при проведении генетического тестирования является следующее
	генетическому тестированию должно предшествовать информирование пациента о целях, возможных результатах и о выборе, который может сделать пациент
	генетическое тестирование выполняется по назначению лечащего врача без информирования пациента о его целях
	генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу его родственников
	генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу страховой компании
15	Генетическое тестирование детей и подростков осуществляется на основании
	клинической полезности теста для ребенка
	полезности теста для кровных родственников ребенка
	желания родителей
	оплаты теста родителями
16	Генетическое тестирование детей и подростков на наследственные заболевания с поздним началом, не имеющие эффективных способов лечения, рекомендуется
	отложить до достижения ребенком совершеннолетия
	провести по просьбе родителей
	провести, если родители оплатят тестирование
	не проводить
17	Пренатальная диагностика наследственных болезней выполняется с целью
	получения информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
	предотвращения рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией

	выбора родителями пола плода
	Снижения количества больных в популяции
18	Основная этическая проблема пренатальной диагностики обусловлена
	абортом плодов с наследственной патологией и врожденными пороками развития
	риском прерывания беременности при проведении инвазивной процедуры
	принуждением родителей к принятию решения в соответствии с господствующей идеологией
	принуждением родителей к принятию решения в соответствии с нормами, формируемыми средствами массовой информации
19	Если будущие родители, имеющие высокий риск наследственного заболевания у ребенка, заявляют об отказе от прерывания беременности, то пренатальная диагностика в такой семье
	должна быть проведена из-за наличия медицинских показаний вне зависимости от отношения семьи к прерыванию беременности
	может быть проведена, если родители ее оплатят
	не должна проводиться из-за нерационального использования средств здравоохранения
	не должна проводиться, так как больной ребенок все равно будет рожден
20	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний по медицинским показаниям осуществляется на основании
	свободного, осознанного и информированного согласия родителей
	обременительности содержания больного для общества
	желания родителей пройти процедуру вне зависимости от наличия медицинских показаний
	оплаты родителями этой услуги
21	Основная этическая проблема преимплантационной диагностики моногенных болезней обусловлена
	разрушением «избыточных» эмбрионов
	риском для здоровья женщины при процедуре экстракорпорального оплодотворения
	необходимостью инвазивной подтверждающей пренатальной диагностики
	принуждением родителей к принятию решения о выборе эмбрионов в соответствии с господствующей идеологией
22	При проведении второго уровня массового обследования беременных в медико-генетической консультации проводится
	диагностика конкретных форм поражения плода
	анализ биохимических маркеров хромосомных аномалий у плода
	выявление гетерозиготных носителей мутаций
	прерывание беременности при выявлении патологии плода
23	Основанием для проведения инвазивной пренатальной диагностики у женщин из группы риска по хромосомным аномалиям у плода является
	добровольное информированное согласие женщины
	направление врача-генетика
	решение пренатального консилиума
	распоряжение территориальных органов здравоохранения
24	В задачи цитогенетической лаборатории региональной медико-генетической консультации входит
	проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением на хромосомную патологию
	уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ
	объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме

	проведение анализа уровней сывороточных факторов риска болезни Дауна у беременных женщин
25	При проведении массового обследования беременных женщин для формирования групп риска по врожденным порокам развития и хромосомным болезням территориальная медико-генетическая служба взаимодействует с территориальной службой акушерско-гинекологической педиатрической терапевтической хирургической
26	Основным отличительным признаком профессиональной этики врача является осознанный выбор моральных принципов и правил поведения приоритет интересов медицинской науки над интересами конкретного больного безусловная необходимость подчинять личные интересы корпоративным уголовная ответственность за несоблюдение профессиональных этических норм
27	При выявлении наследственного заболевания у развивающегося плода судьбу этого плода (продолжение беременности или аборт) вправе решать родители будущего ребенка врачи-генетики представители религиозных объединений врачи акушеры-гинекологи
28	К основным этическим принципам медико-генетического консультирования относится уважение пациента и его семьи приоритет интересов общества над интересами пациента компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов информирование кровных родственников пациента о риске наследственного заболевания
29	Недирективный характер медико-генетического консультирования предполагает предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их в к правильному с точки зрения врача решению осуществление влияния врачом на решение и выбор пациентов прямую рекомендацию пациенту поступить правильным с точки зрения врача образом
30	Реализация этического принципа соблюдения автономии личности при медико-генетическом консультировании обеспечивается недирективным характером консультирования защитой частной жизни пациента от вмешательства третьих сторон влиянием, оказываемым врачом на решение и выбор пациентов учетом интересов общества
31	Реализация этического принципа не причинения вреда при медико-генетическом консультировании предполагает защиту частной жизни пациента и семьи от вмешательства третьих сторон информирование кровных родственников о наследственном заболевании у пациента без его согласия передачу генетической информации о пациенте страховой компании сообщение работодателю диагноза пациента
32	Право на генетическую информацию о пациенте имеет кровный родственник, имеющий риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка

	страховая компания, осуществляющая страхование здоровья
	работодатель
	учреждение образования
33	Верным утверждением о сообщении генетической информации родственникам пациента, имеющим риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка, является следующее
	врач должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию таким родственникам
	врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия независимо от того, просят ли родственники об этом
	врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия, если они об этом попросят
	врач не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
34	Если в семье планируется рождение детей, то врач должен
	информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу
	обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
	сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит
	врач не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
35	Сообщение пациенту результатов генетического теста при выявлении у него мутации или наследственного заболевания, сопровождающегося медико-генетическим консультированием, является реализацией этического принципа
	не причинения вреда
	автономии личности
	справедливости
	благодетения
36	Если в процессе генетического тестирования ребенка выявлено, что муж матери ребенка не является его биологическим отцом, врач должен информировать об этой находке
	мать ребенка
	ее мужа
	обоих супругов одновременно
	не обсуждать с семьей эту находку
37	Без оформления информированного согласия при условии предоставления населению предварительной информации проводится
	обязательный скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена веществ
	селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ в группах риска
	скрининг беременных женщин в I триместре
	скрининг для выявления гетерозиготных носителей мутаций
38	Основной целью обязательного массового обследования новорожденных на наследственные болезни является
	ранняя диагностика заболевания и лечение детей
	выявление супружеских пар с высоким риском рождения больного ребенка
	выявление гетерозиготных носителей мутаций, приводящих к наследственным заболеваниям
	изучение частоты наследственных болезней в популяции
39	При проведении обязательного массового обследования новорожденных на

	наследственные болезни необходимо обеспечить
	доступное и своевременное лечение для всех выявленных больных
	пренатальную диагностику заболевания при следующей беременности у родителей выявленных больных
	возможность при следующей беременности родителям воспользоваться программой ЭКО с преимплантационной диагностикой
	возможность обследовать на гетерозиготное носительство мутаций родственников больного
40	При проведении массового скрининга для выявления гетерозиготных носителей мутаций, приводящих к наследственным заболеваниям, необходимо получить
	добровольное информированное согласие обследуемых
	разрешение территориальных органов здравоохранения
	распоряжение органов местного самоуправления
	распоряжение территориальных органов медицинского страхования
41	К основным этическим принципам генетического скрининга относится
	доступность методов лечения и/или профилактики скринируемого заболевания
	предоставление информации о выявленных пациентах страховым компаниям
	сокращение числа больных в популяции
	оправданность принуждения к обследованию экономическими или социальными выгодами
42	Этапом второго уровня массового обследования беременных в медико-генетической консультации является
	медико-генетическое консультирование женщин из группы риска по внутриутробной патологии плода
	анализ биохимических маркеров хромосомных аномалий у плода
	выявление гетерозиготных носителей мутаций
	прерывание беременности при выявлении патологии плода
43	В задачи консультативного отделения региональной медико-генетической консультации входит
	уточнение диагноза наследственного заболевания и оценка прогноза потомства в наследственно-отягощенных семьях
	цитогенетическое обследование семей и больных с подозрением на хромосомную патологию
	анализ уровней сывороточных факторов риска болезни дауна у беременных женщин
	пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний
44	Основной задачей скрининга новорожденных на фенилкетонурию для медико-генетической консультации является
	выявление больных детей и организация их лечения
	выявление гетерозиготных носителей мутации
	снижение числа больных в популяции
	пренатальная диагностика заболевания в отягощенных семьях
45	В задачи лаборатории массового скрининга медико-генетической консультации входит
	организация и проведение массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена
	объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме
	подтверждение диагноза хромосомных болезней
	молекулярно-генетическое подтверждение диагноза наследственного заболевания
46	Медико-генетическое консультирование семей с врожденной и(или) наследственной патологией входит в задачи учреждений

	медико-генетической службы
	педиатрической службы
	акушерско-гинекологической службы
	неврологической службы
47	В медико-генетической консультации может осуществляться лечение наследственных болезней
	патогенетическое
	симптоматическое
	хирургическое
	генная терапия
48	Генная терапия должна проводиться для
	лечения заболеваний
	«исправления» мутаций с целью построения общества здоровых граждан
	получения у детей определенных признаков по запросу будущих родителей
	снижения частоты мутаций в популяции
49	В случае, если пациент с диагностированным семейный аденоматозным полипозом кишечника категорически отказывается информировать своих родственников о риске развития у них этого заболевания, в соответствии с действующими правовыми нормами врач должен
	не сообщать информацию о риске родственникам пациента и тем самым сохранить его конфиденциальность
	сообщить информацию о риске родственникам пациента, если они будут ею интересоваться
	сообщить информацию о риске родственникам пациента, даже если они не будут ею интересоваться
	сообщить информацию в поликлиники по месту жительства родственников пациента
50	В случае, если жена больного хореей Гентингтона хочет обследовать своего несовершеннолетнего внука на это заболевание, не информируя родителей ребёнка о наличии наследственного заболевания в семье, в соответствии с действующими правовыми нормами врач должен
	отказать в генетическом тестировании ребенка, так как бабушка не является его законным представителем
	провести обследование ребенка и сообщить бабушке его результаты
	провести обследование ребенка и проинформировать о его результатах родителей
	провести обследование ребенка, только если оно будет оплачено
51	Для получения листка нетрудоспособности на бумажном носителе пациентом в медицинской организации предъявляется
	документ, удостоверяющий личность
	документ о прописке и месте жительства
	документ о семейном положении
	справка с места работы
52	Листок нетрудоспособности по беременности и родам при одноплодной беременности выдаётся (формируется) единовременно продолжительностью _____ календарных дней
	140
	150
	120
	90

53	Степень выраженности стойких нарушений функций организма человека, обусловленных заболеваниями, последствиями травм или дефектами, оценивается в _____ и устанавливается в диапазоне от ___ до ___, с шагом в _____
	процентах; 10, 100; 10 процентов
	баллах; 1, 10; 2 балла
	международных единицах; 10, 50; 5 единиц
	баллах; 10, 50; 5 баллов
54	Выделяют _____ степени(ей) выраженности стойких нарушений функций организма человека, обусловленных заболеваниями, последствиями травм или дефектами
	4
	3
	5
	2
55	Стойкие незначительные нарушения функций организма человека, обусловленные заболеваниями, последствиями травм или дефектами, в диапазоне от 10 до 30 процентов соответствуют _____ степени выраженности стойких нарушений
	I
	II
	III
	IV
56	Категория "ребенок-инвалид" устанавливается при наличии у ребенка _____ степени выраженности стойких нарушений функций организма (в диапазоне от _____ до _____ процентов), обусловленных заболеваниями, последствиями травм и дефектами.
	не менее II; 40, 100
	не менее III; 70, 100
	I; 30, 100
	II; 60, 100
57	Инвалидность I группы устанавливается на _____ год(а)
	2
	1
	4
	3

Перечень практических заданий (2 этап)

Оценка практических навыков проводится в виде устного собеседования с помощью симулированного пациента. В процессе собеседования обучающемуся предлагаются клинические ситуации, фотографии (слайды) пациентов с теми или иными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, результаты обследований для оценки его навыков и умений.

Обучающемуся необходимо:

1. Провести синдромологический анализ (дать описание фенотипа по набору представленных фотографий (в виде слайдов формата ppt), демонстрирующих микроаномалии и иные особенности хромосомных синдромов и синдромов врождённых пороков развития:

- ✓ перечислить признаки/симптомы, представленные на слайдах,
 - ✓ сформулировать предварительный диагноз,
 - ✓ перечислить симптомы/врождённые аномалии, которые возможны при данном синдроме, но не представлены на фотографиях,
 - ✓ определить группу патологии.
 - ✓ оценить жалобы, данные анамнеза жизни и заболевания, семейного анамнеза,
 - ✓ составить и проанализировать анализ родословной (генеалогический анализ) на основе данных семейного анамнеза, в т.ч. данных о проведённых обследованиях пациента и (или) членов его семьи, определить тип наследования и априорный генетический риск;
 - ✓ рассчитать вероятность возникновения повторного случая врожденного и (или) наследственного заболевания (генетический риск) в семье и дать его оценку;
2. Оценить состояние и физическое развитие пациента, оценить результаты осмотра.
 3. Составить план подтверждающей диагностики (результаты клинических лабораторных и (или) инструментальных исследований, генетических исследований), проанализировать/интерпретировать полученные результаты;
 4. Оценить результаты клинических лабораторных методов обследования:
 - ✓ клинического анализа крови;
 - ✓ общего анализа мочи;
 - ✓ биохимического анализа мочи; биохимического анализа крови (общий белок, белковые фракции, холестерин, общий билирубин, его фракции, аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспартатаминотрансфераза (АСТ), щелочная фосфатаза (ЩФ), амилазы крови, липаза, креатинфосфокиназа (КФК));
 - ✓ коагулограммы: время свертывания, длительность кровотечения, толерантность к гепарину, протромбиновый индекс, протромбиновое время, время рекальцификации.
 - ✓ кислотно-основного состояния крови;
 - ✓ сахара крови натощак;
 - ✓ амилазы мочи (диастазы);
 - ✓ кала (копрограммы);
 5. Оценить результаты инструментальных методов исследования: УЗИ органов брюшной полости; электрокардиография ЭКГ, ЭХО-КГ; электроэнцефалография ЭЭГ; обзорной рентгенографии органов брюшной и грудной полости; рентгенологического исследования ЖКТ с контрастом; компьютерной томографии (КТ); магнитно-резонансной томографии (МРТ);
 5. Интерпретировать результаты генетических лабораторных методов обследования (по представленному лабораторному заключению, в т.ч. с использованием открытых генетических баз данных):
 - ✓ биохимических методов: анализ крови/мочи на органические кислоты методом ТМС, анализ мочи на ГАГ, исследования уровня активности ферментов.
 - ✓ молекулярно-генетических методов (MLPA, прямого автоматического секвенирования (по Сенгеру); секвенирования экзома; секвенирования генома);

✓ цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов (стандартного цитогенетического исследования; FISH-метода; хромосомного микроматричного анализа).

6. Интерпретировать результаты скрининговых обследований:

- ✓ результатов пренатального скрининга I триместра;
- ✓ результатов неонатального/расширенного неонатального скрининга;
- ✓ результатов молекулярно-генетического скрининга на носительство патогенных/вероятно патогенных генетических вариантов;
- ✓ результатов неинвазивного пренатального скрининга;
- ✓ результатов преимплантационного генетического тестирования эмбрионов на хромосомные аномалии.

7. Продемонстрировать умения использования баз данных генетических вариантов человека, информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям.

8. Сформулировать окончательный диагноз в соответствии с общепринятой для данной нозологической формы классификацией и действующей МКБ;

9. Предложить и обосновать план патогенетического лечения (при наличии такого лечения для данной нозологической формы), расчёт диеты при наследственных болезнях обмена;

10. Предложить план реабилитации, определить медицинские показания и противопоказания для проведения мероприятий медицинской реабилитации;

11. Предложить план профилактических мероприятий;

12. Оценить необходимость МСЭ;

13. Рассказать о тактике врача-генетика при неотложных состояниях, вызванных осложнениями врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Перечень заданий к собеседованию (3 этап)

Теоретические вопросы

1. История развития генетики и геномных технологий. Достижения и перспективы.

2. Этические проблемы генетики и медико-генетического консультирования на современном этапе.

3. Пренатальная патология и врожденные аномалии развития: типы, классификация, механизмы нарушения морфогенеза и основные «ошибки», дифференциальная активность генов в онтогенезе, критические периоды, тератогенные синдромы. Особенности тератогенного воздействия физических, химических и биологических факторов.

4. Хромосомная патология. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

5. Хромосомная патология. Патология половых хромосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

6. Хромосомная патология: классификация. Патология аутосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
7. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
8. Наследственные болезни клеточных органелл - лизосомные болезни накопления: общая характеристика, классификация. Мукополисахаридозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
9. Наследственные болезни клеточных органелл - лизосомные болезни накопления: общая характеристика, классификация. Сфинголипидозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
10. Наследственные болезни клеточных органелл: патология пероксисом: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
11. Наследственные болезни крови: классификация. Гемоглобинопатии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
12. Наследственные болезни метаболизма гормонов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
13. Наследственные болезни обмена металлов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
14. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации фенилкетонурии и других гиперфенилаланинемий.
15. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация. Органические ацидурии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
16. Наследственные болезни обмена липидов: классификация. Гиперлипидемии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
17. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация. Гликогенозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
18. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация. Галактоземия: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
19. Наследственные болезни, обусловленные нарушением функционирования митохондрий: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

20. Наследственные болезни соединительной ткани: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

21. Наследственные и спорадические онкологические заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

22. Муковисцидоз: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

23. Наследственные каналопатии: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации одной из групп (по выбору обучающегося).

24. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Общие клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации мышечных дистрофий.

25. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации спинальных мышечных атрофий.

26. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации наследственных моторно-сенсорных нейропатий.

27. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

28. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Патология, обусловленная нарушением импринтинга: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

29. Механизмы онкогенеза и таргетная терапия опухолей.

30. Наследственные факоматозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

31. Мультифакторное наследование: механизмы развития болезней с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера), методы лечения и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

32. Генетические причины нарушения репродукции: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

33. Основные направления терапии наследственных болезней.

34. Клинико-генеалогический метод: возможности и ограничения. Генетический риск и методы его оценки.

35. Популяционно-статистические методы: общая характеристика, принципы, возможности и ограничения применения.

36. Цитогенетический метод: показания, технология, возможности и ограничения применения.
37. Молекулярно-цитогенетические методы: традиционные и современные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
38. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней: показания, технология, возможности и ограничения применения.
39. Сканирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
40. Скринирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
41. Современные методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
42. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных по наследственной патологии, в т.ч. использующие алгоритмы машинного обучения для определения генетических синдромов по фотографиям пациентов.
43. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных генетическим вариантов человека в практике работы врача-генетика.
44. Структура медико-генетической службы в России и взаимодействие с другими структурами здравоохранения и социальной защиты. Нормативно-правовое обеспечение.
45. Методы профилактики наследственной патологии: медико-генетическое консультирование.
46. Методы профилактики наследственной патологии: неонатальный скрининг (показания, технология, возможности и ограничения применения).
47. Методы профилактики наследственной патологии: преконцепционные, периконцепционные и пренатальные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
48. Фармакогенетика. Моногенный контроль побочных реакций на лекарственные препараты. Примеры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I и II фаз метаболизма лекарств, белки-транспортеры лекарств, белки-мишени.
49. Медицинская статистика. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации.
50. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Структура и оснащение. Организация труда врача-генетика, автоматизированное рабочее место врача.
51. Медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Экспертиза временной нетрудоспособности: порядок, основные документы, удостоверяющие временную нетрудоспособность, общие правила их заполнения и выдачи.
52. Медико-социальная экспертиза пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое нарушение функций. Показания и порядок направления на МСЭ.
53. Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок разработки и реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации, регламентирующие документы.

54. Эпидемиология наследственной и врожденной патологии: методы оценки частоты и распространенности. Роль регистров семей с наследственной патологией и мониторинга для анализа груза наследственных болезней и разработки методов профилактики.

Ситуационные задачи

Ситуационная задача № 1

На прием к врачу-генетику неврологом направлена девочка, 2-х лет. Девочка от 1-ой беременности, протекавшей на фоне гестоза, срочных родов с применением вакуум-экстракции плода, с весом 2940 г, длиной тела 50 см, по Апгар 7/8 баллов. Выписана сразу. Со слов родителей, до 6 месяцев развивалась по возрасту, в настоящий момент беспокоит задержка психоречевого развития, смех и хлопанье в ладошки, часто вне связи с какой-либо причиной, судороги (дебют в 6 месяцев), неловкость при ходьбе. В фенотипе: микроцефалия, уплощенный затылок, гипоплазия верхней челюсти, прогнатия. Слух, зрение в норме, данных за врожденные пороки развития нет.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен. Объясните результат обследования.

		Количество копий	Анализ метилирования
H19-1 [HhaI]	11-001,975970	0,96	0,45
H19-1 [HhaI]	11-001,976110	0,94	0,5
H19-1 [HhaI]	11-001,976280	1,04	0,53
MEG3-1 [HhaI]	14-100,361810	0,98	0,49
MEG3-1a [Hh...]	14-100,362090	1,11	0,45
NESP55-1 [H...]	20-056,848340	0,96	0,52
PLAGL1-2 [H...]	06-144,370610	1,05	0,46
PLAGL1-2 [H...]	06-144,370970	0,99	0,5
GRB10-Intr.1...	07-050,818010	1,01	0,5
GRB10-Intr.1...	07-050,818250	0,98	0,43
MEST-1 [HhaI]	07-129,918600	0,96	0,52
MEST-1 [HhaI]	07-129,919380	0,89	0,46
KCNQ1OT1-1...	11-002,677130	0,97	0,51
KCNQ1OT1-1...	11-002,677610	1,02	0,5
MEG8-6 [HhaI]	14-100,440560	1,06	0,52
MEG8-Intr.5 [...]	14-100,440680	0,86	0,5
SNRPN-Intr.2...	15-022,751230	0,94	8%
SNRPN-Intr.2...	15-022,752250	1,01	0,14

Рис. 1

3. Какое обследование следует назначить в случае подозрения на однородительскую дисомию по результатам проведенного исследования?
4. Какое происхождение имеет обнаруженное нарушение?
5. Перечислите все известные Вам причины, приводящие к данному синдрому?
6. Какой риск повторного рождения ребенка с данным синдромом в данной семье? Какие мероприятия (исследования) необходимо провести для оценки риска повторного рождения ребенка с данным синдромом в данной семье?

7. Интерпретируйте запись результата обследования родителей:
 - 7.1. Кариотип отца: 45,XY,der(15;15)(q10;q10)
 - 7.2 Кариотип матери: 46,XX.
8. Каков риск повторного рождения ребенка с данным синдромом с учётом результатов обследований родителей?
9. С каким диагнозом следует дифференцировать данный синдром?
10. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?
11. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 2

На прием к врачу-генетику неврологом направлен мальчик, 4 месяцев, рожденный от 1 беременности, протекавшей без осложнений, срочных самостоятельных родов, с весом 2830 г, длиной тела 51 см, по Апгар 7/8 баллов. Выписан сразу. Со слов родителей, с рождения наблюдается слабый крик, мышечная слабость, в настоящий момент беспокоит задержка моторного и психического развития, трудности с кормлением, сниженный аппетит. В фенотипе: узкий лоб, миндалевидные глаза, тонкая верхняя губа и опущенный вниз уголки рта, акромикрия. Слух, зрение в норме, данных за врожденные пороки развития нет.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
3. Объясните результат проведённого обследования.

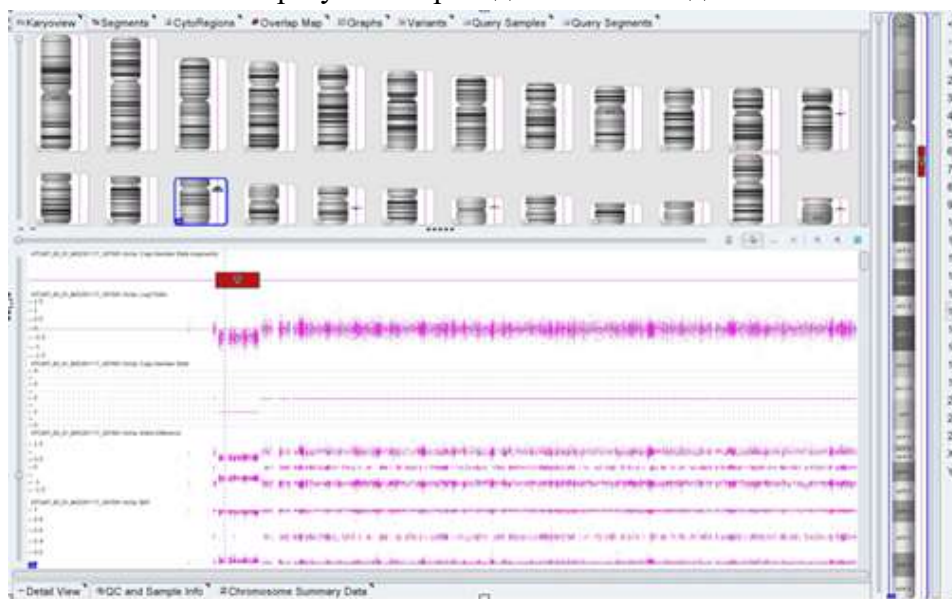


рис.1

4. Каково происхождение обнаруженного нарушения?
5. Перечислите все известные Вам причины, приводящие к данному синдрому?

6. Какой риск повторного рождения ребенка с данным синдромом в данной семье? Какие мероприятия (исследования) необходимо провести для оценки риска повторного рождения ребенка с данным синдромом в данной семье? (предлагается результат обследования)?

7. В случае отрицательного результата исследования, назначенного Вами в п.2 какие методы диагностики необходимо рекомендовать с целью установления диагноза?

8. С каким диагнозом следует дифференцировать данный синдром?

9. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?

10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 3

На приеме девочка, 4 года.

Жалобы: рецидивирующие респираторные инфекции (до 3–4 эпизодов в год), кашель с отхождением вязкой мокроты, неустойчивый стул.

Анамнез заболевания: первый эпизод ОРВИ в возрасте 3 месяцев, сопровождающийся длительным кашлем. В 3 года перенесла первый эпизод пневмонии, которые повторялись и в дальнейшем. Длительность респираторных инфекций в среднем составляет 2–3 недели. С 6 месяцев у ребенка неустойчивый, кашицеобразный стул.

Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности. Роды самостоятельные, на сроке 39 недель. Вес при рождении 3200 г, длина - 52 см, оценка по шкале Апгар 7/9 б. Данных о неонатальном скрининге нет (возможно не проходила). Семейный анамнез не отягощен, старший брат здоров.

При осмотре: девочка правильного телосложения, низкого питания. Вес - 14 кг, рост - 97 см. Периодически подкашливает, вялая. Кожа бледная, тургор снижен. Живот вздут, при пальпации печень +1,5 см из-под края реберной дуги.

Педиатр направил ребёнка на консультацию к генетику.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие лабораторные методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные. Какие инструментальные методы обследования необходимо провести?
3. Объясните результаты проведенного обследования.
4. Какие молекулярно-генетические методы диагностики необходимо использовать для подтверждения диагноза? В каком порядке?
5. Что Вы ожидаете в результате проведения исследования? Существуют ли мажорные мутации в этом гене (при этом заболевании)? Интерпретируйте результат исследования (для этого используйте открытые генетические базы данных).
6. Какой тип наследования заболевания? Дайте характеристику этому типу наследования.

7. Какой риск повторного рождения ребенка с данным заболеванием в обследованной семье? Какие мероприятия (исследования) необходимо провести для оценки риска повторного рождения ребенка с данным заболеванием в обследованной семье?

8. С какими состояниями необходимо проводить дифференциальную диагностику этого заболевания?

9. Какие методы терапии этого заболевания Вы знаете? Где ребёнок будет наблюдаться, что включают в план диспансерного наблюдения?

10. На что направлены основные реабилитационные мероприятия при этом заболевании?

11. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 4

В медико-генетическую консультацию обратилась девочка 5 лет. Жалобы на отсутствие речи, проблемы в общении и обучении, агрессивное поведение. Генеалогический анамнез: это второй ребенок в семье, старшая сестра и родители здоровы. На момент наступления беременности матери было 33 года. Роды срочные, путем кесарева сечения. Вес при рождении 2840 гр, длина тела 47 см, окружность головы 33 см. Оценка по шкале Апгар 6/8. В роддоме был диагностирован врожденный порок сердца: надклапанный стеноз легочной артерии. Нервно-психическое развитие: самостоятельно ходит с 27 месяцев, первые слова произносит с 42 месяцев. В первые 2 года отмечались трудности при кормлении. В 4 года была оперирована по поводу содружественного косоглазия.

Фенотипические особенности: микроцефалия, периорбитальная полнота тканей, эпикант, “звездчатая” радужка, плоская переносица, вывернутые ноздри, большой рот, полные губы, маленькие зубы, пупочная грыжа (см. рисунок 1).

Физическое развитие: вес 13,5 кг (менее 3 перцентиль), рост 101 см (3 - 10 перцентиль).

Интеллект: выраженное снижение.

Особенности поведения: агрессивность, отмечается аутоагрессия, проблемы в коммуникации, гиперактивность, стереотипии, раздражительность



Рисунок 1. Фенотип ребёнка [Eur J Hum Genet 22, 64–70 (2014). <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.101>].

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. С какими синдромами необходимо проводить клиническую дифференциальную диагностику этого заболевания?
3. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится?
4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
5. Интерпретируйте запись результата обследования ребёнка: arr[hg19] (7)(q11.23q11.23)(72717345-74133310)x1, при необходимости используйте генетические базы данных.
6. Если бы у пациента с более мягким фенотипом делеция была бы не обнаружена, какое обследование необходимо рекомендовать? Будет ли это подтверждать диагноз, который Вы поставили (в п.1)?
7. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?
8. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
9. Какой повторный риск рождения больного этим заболеванием ребенка в обследованной семье?
10. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка, в том числе с этим заболеванием?

Ситуационная задача № 5

В медико-генетическую консультацию обратился мальчик 6 лет. Жалобы на снижение слуха. Генеалогический анамнез: это второй ребенок в семье, старшая сестра и родители здоровы, у бабушки по отцовской линии гетерохромия радужки и белая прядь волос. Роды срочные, естественные. Вес при рождении 3250 гр, длина тела 50 см. Оценка по шкале Апгар 8/9. Нервно-психическое развитие: самостоятельно ходит с 12 месяцев, первые слова произносит с 11,5 месяцев. В 6 месяцев была диагностирована болезнь Гиршпрунга, подтвержденная гистологически, по поводу чего оперирован. В 1,5 года родители стали отмечать снижение слуха, приходилось несколько раз повторять обращение к ребенку. Методом аудиометрии установлена нейросенсорная тугоухость. Из анамнеза также известно, что в младенчестве у ребенка была белая прядь волос над лбом, которая со временем исчезла.

Фенотипические особенности: широкая переносица, светло-голубые глаза, высокое расположение угла правой лопатки (см. рисунок 1).

Физическое развитие: вес 20 кг (25 - 50 перцентиль), рост 116 см (50 - 75 перцентиль).



А

В

Рисунок 1. Фенотип пациента

[<https://doi.org/10.1016/j.joto.2018.05.005>]

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его (назовите диагностические критерии).
2. Как наследуется данное заболевание? Соответствует ли родословная семьи этому типу наследования? Аргументируйте ответ (необходимо составить родословную)
3. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
4. Интерпретируйте результат обследования ребёнка:
В результате секвенирования полного экзона у ребёнка обнаружен генетический вариант NM:001122659.3(EDNRB):c.828G>T(p.Trp276Cys), (OMIM:*131244.0001) (для интерпретации используйте открытые генетические базы данных).
5. Что необходимо выполнить для подтверждения значимости и патогенности обнаруженной мутации в развитии заболевания у ребёнка?
6. Какой риск рождения больного ребёнка в данной семье при следующей беременности?
7. Есть ли риск для сибса (сестры) унаследовать эту мутацию? Требуется ли её обследовать?
8. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?
9. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
10. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка, в том числе с этим заболеванием?

Ситуационная задача № 6

На прием к врачу-генетику обратилась семья с мальчиком 2 месяца по направлению врача педиатра и невропатолога в связи с наличием врождённого порока сердца и судорожным синдромом для исключения наследственного характера патологии

или постановки диагноза, а также для уточнения прогноза повторного рождения больного ребенка при следующей беременности.

Ребёнок от II беременности, I родов (длительный безводный промежуток, длительное стояние головки в родовых путях). Вес при рождении – 2850 г., рост – 50 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Первая беременность прервалась на сроке 6 недель на фоне ОРВИ.

Во время беременности мать отказалась от проведения пренатального скрининга и УЗИ плода. С первых суток жизни отмечались тонические судороги. Был выявлен врождённый порок сердца.

При осмотре обнаружены микроаномалии развития: короткая шея, короткий нос с узкими носовыми ходами, загнутый завиток левой ушной раковины, длинные тонкие пальцы рук, широкий большой палец кисти.

Результаты клинических анализов крови и мочи в пределах референсных интервалов.

Биохимический анализ крови на 2 сутки жизни: содержание кальция в крови 1,58 ммоль/л (норма для детей до 6 мес. - 2,3-2,5 ммоль/л), остальные показатели в пределах референсных значений.

ЭХО-КГ: множественные дефекты межжелудочковой перегородки, дефект межпредсердной перегородки, добавочная левая верхняя полая вена, впадающая в коронарный синус

Нейросонография: расширение боковых желудочков.

Семейный анамнез не отягощён наследственными заболеваниями. Брак не родственник. Родители молоды и здоровы. Особенности фенотипа у родителей не обнаружено.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Назовите наиболее вероятный предварительный диагноз, назовите диагностические значимые симптомы для постановки предварительного диагноза в данной клинической ситуации.

2. Что является причиной неонатального судорожного синдрома у ребёнка в данной клинической ситуации? Какие причины неонатального судорожного синдрома наследственной этиологии Вы знаете? С какими синдромами необходимо проводить клиническую дифференциальную диагностику этого заболевания?

3. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится?

4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.

5. Интерпретируйте запись результата обследования ребёнка: arr[hg19] 22q11.21(18645354_21465750)x1 (при необходимости используйте открытые генетические базы данных)

6. Если бы у пациента делеция была бы не обнаружена, какое обследование необходимо рекомендовать? Будет ли это подтверждать диагноз, который Вы поставили (в п.1)?

7. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

8. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?

9. Какой повторный риск рождения больного этим заболеванием ребенка в обследованной семье? Какие мероприятия необходимы для уточнения генетического риска?

10. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка, в том числе с этим заболеванием (в зависимости от результатов обследования родителей)?

Ситуационная задача № 7

К врачу генетику обратилась семья по поводу уточнения причины задержки психоэмоционального и интеллектуального развития у сына 8 лет и прогноза потомства.

Ребёнок от II беременности, II родов с длительным безводным промежутком. Вес при рождении – 3200 г., рост – 51 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов

Раннее психомоторное развитие без особенностей. В возрасте до 1 года на фоне температуры при ОРВИ отмечались судороги (однократно, более не повторялись). После 3-х лет обратили внимание на задержку формирования речи, с детьми коммуницирует плохо, гиперактивное поведение, контакт глаза в глаза есть, эхолалия, дизартрия, отмечаются стереотипии (не часто), учится в 1-м коррекционном классе общеобразовательной школы.

При осмотре отмечаются дизморфические черты строения: незначительно удлинённое лицо и относительно увеличена нижняя челюсть, ушные раковины крупные, оттопыренные; плоскостопие I-II степени, пролапс митрального клапана.

В клинических и биохимических анализах крови и мочи патологии не обнаружено

ЭЭГ – без особенностей. МРТ – патологии не обнаружено. Родители здоровы. Наследственные заболевания отрицают. Есть здоровая дочь, 18 лет.

По данным семейного анамнеза двоюродный дядя ребёнка (сын родной сестры бабушки по линии матери) страдает лёгкой степенью умственной отсталости. Родной старший брат (57 лет) матери считает себя здоровым, но последний год наблюдается у невролога по поводу тремора пальцев кисти (считает, что на фоне стресса); имеет двух здоровых детей (дочь, 20 лет, и сына, 15 лет).

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Назовите наиболее вероятный предварительный диагноз. Ответ обоснуйте.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику, какие результаты обследования и консультации каких специалистов для этого необходимы.
3. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится? Как наследуется?
4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
5. Интерпретируйте запись результата обследования ребёнка:
6. Если бы у пациента обследование, назначенное Вами, оказалось нерезультативным, какой следующий шаг необходимо предпринять?

7. Предложите программу лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом, при других состояниях ассоциированных с нарушениями в том же гене?

8. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

9. Семья планирует продолжить деторождение. Какой повторный риск рождения больного этим заболеванием ребенка в обследованной семье? Какие мероприятия необходимы для уточнения генетического риска?

10. Оцените риски для детей и внуков брата матери.

11. Родная сестра пробанда обратилась к Вам за консультацией спустя пять лет по направлению акушера-гинеколога в связи с бесплодием в браке, низким уровнем АМГ, низким овариальным резервом. Может ли это быть связано с болезнью её брата. Какие пути решения проблемы деторождения Вы можете ей предложить?

Ситуационная задача № 8

В медико-генетическую консультацию обратилась мать с мальчиком (16 лет), по направлению педиатра и кардиолога с целью уточнения диагноза, прогноза здоровья, выбора тактики лечения и наблюдения.

Анамнез заболевания: мальчик от 1-го брака, 1-ой беременности, рос и развивался соответственно возрасту. В раннем детстве наблюдался участковым педиатром: изменений со стороны сердечно-сосудистой системы у пациента не выявлено, признаков недостаточности кровообращения не было.

У пациента в возрасте 6 лет был выявлен подвывих хрусталика, в 7 лет, по данным эхокардиографии сердца, - пролапс митрального клапана, эксцентричное расположение аортального клапана, трабекула в левом желудочке. С 8 лет периодически стали беспокоить ноющие боли в сердце при физической нагрузке, сердцебиение, что послужило поводом для обследования пациента в условиях стационара.

Фенотип: рост 166 см, вес 36 кг, астенического телосложения, арахнодактилия кистей и стоп, асимметричная килевидная деформация грудной клетки, кифотическая осанка, правосторонний грудной, левосторонний поясничный сколиоз. В области сердца отмечается пульсация во II-IV межреберье (м/р) слева. Аускультативно: I тон на верхушке ослаблен, над всей областью сердца, максимально на верхушке, выслушивается грубый систолический шум, в III м/р - короткий диастолический шум.

Семейный анамнез: отягощен по сердечно-сосудистым заболеваниям, дедушка по линии отца умер в возрасте 28 лет, причина не установлена. В возрасте около 35 лет умер отец, причина смерти - расслаивающаяся аневризма аорты. У матери в настоящий момент второй брак, от которого есть здоровая дочь (8 лет).

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Назовите наиболее вероятный предварительный диагноз. Ответ обоснуйте.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику, какие результаты обследования и консультации каких специалистов для этого необходимы. Подтверждают ли Ваш предварительный диагноз эти обследования?

3. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится? Как наследуется?
4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
5. Интерпретируйте запись результата обследования ребёнка: NM_000138.5(FBN1):c.6920G>C(p.Cys2307Ser) [OMIM:* 134797.0002, dbSNP:rs137854457]; (используйте открытые генетические базы данных).
6. Если бы у пациента обследование, назначенное Вами, оказалось нерезультативным, какой следующий шаг необходимо предпринять? Означает ли это, что диагноз исключён?
7. Семья планирует продолжить деторождение. Какой повторный риск рождения больного этим заболеванием ребенка в обследованной семье? Какие мероприятия необходимы для уточнения генетического риска?
8. Оцените риски для детей обследованного мальчика в будущем, какие профилактические меры можно будет рекомендовать при планировании деторождения.
9. Какое лечение показано пациенту, необходимо ли диспансерное наблюдение?
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
11. Что включает программа реабилитации пациента с этим синдромом?

Ситуационная задача № 9

К врачу генетику обратилась семья по рекомендации врача неонатолога роддома с вопросом о необходимости обследования новорождённого сына. Родителям по 30 лет, семейный анамнез не отягощён. Есть здоровая дочь 7 лет (от I беременности). II беременность – выкидыш на сроке 7-8 недель.

Ребёнок от III беременности, протекавшей с токсикозом в I триместре, в III триместре – следы белка в моче, умеренные отёки на ногах. Комбинированный пренатальный скрининг I и II триместров не проводился (отказ). Роды III срочные, осложнившиеся слабостью родовой деятельности (I период – 18 часов, II период – 30 мин). Проводилась стимуляция окситоцином. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Закричал после отсасывания слизи из верхних дыхательных путей и трахеи.

Ребёнок (мальчик) родился с массой тела 2900 г, длиной 48 см. Кожные покровы розовые, выражен акроцианоз. Крик слабый. Брахицефалическая форма черепа. Выражен черепно-лицевой дизморфизм и стигмы дизэмбриогенеза: косой разрез глаз, эпикант. Высокое готическое нёбо, маленькие низко расположенные ушные раковины, недоразвитие костей носа, прогнатизм. Б.Р. – 1,5x1,5 см. Выражена мышечная гипотония, снижение рефлексов спинального автоматизма. Брахидактилия кистей, поперечная ладонная складка на левой ладони. Грудная клетка обычной формы. Дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца достаточно громкие, систолический шум в III межреберье слева от грудины, диастолический шум. Живот мягкий, безболезненный. Печень +1,0 см. Селезёнка у края подреберья. Наружные половые органы сформированы правильно по мужскому типу. Яички над входом в мошонку (крипторхизм). Анус есть. Стул – меконий.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится?
2. Что необходимо для подтверждения/исключения данного диагноза: составьте план обследования. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
3. Вы получили результаты обследования: 46,XX,der(13;21)(q10;q10),+21. Расшифруйте пожалуйста. Подтверждает ли результат обследования Ваш диагноз? Какой механизм возникновения этого нарушения?
4. Какие ещё цитогенетические варианты могут являться причиной данного синдрома?
5. Что включает программа лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациента с этим синдромом?
6. Семья планирует дальнейшее деторождение. Какой риск повторного случая рождения ребёнка с этим синдромом у данной супружеской пары? Что необходимо предпринять для уточнения значений генетического риска? Что Вы ожидаете увидеть в результатах обследования супругов.
7. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка?
8. Требуется ли обследование старшей сестры обследованного мальчика? Какой генетический риск для её потомства в будущем, профилактические меры?
9. Какие данные Вы могли бы получить при проведении пренатального скрининга I и II триместров, Ваши действия.
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 10

Вам поступил звонок из лаборатории неонатального скрининга новорождённых, по поводу девочки А., 12 дней, в связи с обнаружением повышенного содержания фенилаланина в пятне крови. Вы связались с родителями девочки и пригласили их на повторный анализ крови, и консультацию. Родители приехали через 1 неделю после Вашего звонка, ребёнку – 19 дней, жалобы – обильное срыгивание, иногда равноценное рвоте, неприятный специфический запах от памперсов. При осмотре – бледность кожных покровов, светлые радужки и волосы, гипертонус мышц, специфический (мышинный) запах.

Из анамнеза также известно, у родителей брак первый, неродственный, есть старший здоровый сын 5 лет, девочка от II беременности, протекавшей без патологии, II срочных родов.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится?

2. Что необходимо для подтверждения/исключения данного диагноза: составьте план обследования. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза?

3. Вы получили результаты обследования:

а) Результаты неонатального биохимического скрининга: ФА - 15 мг/дл (норма 2 мг/дл), ГТ – 15 мкМЕ/л (норма), ГАЛ – (норма), 17-ОН-прогестерон – 17 нмоль/л (норма), ИРТ – 70 нг/мл (норма);

б) Результаты повторного биохимического обследования (кровь): ФА - 26 мг/дл (норма 2 мг/дл).

Расшифруйте. Подтверждает ли результат обследования Ваш диагноз? Какой механизм возникновения этого нарушения?

4. Какова Ваша дальнейшая тактика?

5. Какие ещё методы терапии этой группы заболеваний Вы знаете? Вы получили результат тестирования на частые мутации в гене PАН: обнаружена мутация R408W в гомозиготном состоянии. Возможна ли терапия сапроптерином?

6. Семья планирует дальнейшее деторождение. Какой риск повторного случая рождения ребёнка с этим заболеванием у данной супружеской пары? У её сибса?

7. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка?

8. Какие трудности ожидают женщину с фенилкетонурией при достижении детородного возраста?

9. Какие ещё заболевания входят в программу неонатального скрининга.

10. Что включает план диспансерного наблюдения и реабилитации пациентов с этим заболеванием?

11. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 11

В медико-генетическую консультацию обратилась семья для уточнения диагноза и получения информации о генетическом прогнозе по заболеванию своей младшей дочери. В семье трое детей, двое старших (девочка и мальчик) здоровы. Родители состоят в неродственном браке, считают себя здоровыми.

Девочке 2 года. Родилась от 5-ой беременности, от 3-их преждевременных родов в сроке гестации 37 нед. Вес при рождении 2990 гр, рост 45 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. После рождения ребенок переведен в отделение реанимации в связи с тяжестью состояния, обусловленной дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточностью. В первые сутки жизни был диагностирован врожденный порок сердца: общий открытый атриовентрикулярный канал, множественные дефекты межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, открытое овальное окно. При осмотре ребенка отмечалась чашеобразная форма ушной раковины справа, с поворотом её кзади. Из-за затруднения кормления девочку попытались перевести на кормление через назогастральный зонд. Однако попытка проведения зонда через носовые ходы оказалась неудачной. По результатам выполненной компьютерной томограммы была диагностирована атрезия хоан. На 3-и сутки жизни ребенку была выполнено хирургическая коррекция врожденного порока сердца. Дальнейшее обследование

включало ультразвуковое исследование органов брюшной полости, обнаружившее порок развития почек: L-образное сращение почек, и офтальмологический осмотр, выявивший колобому диска зрительного нерва и сетчатки левого глаза. В дальнейшем было проведено хирургическое лечение по восстановлению проходимости носовых ходов.

В результате молекулярно-генетического исследования гена CHD7 методом прямого автоматического секвенирования в экзоне 26 был обнаружен вариант нуклеотидной последовательности с.5418C>G(p.Tyr1806Ter) в гетерозиготном состоянии.

В возрасте 2 лет девочка развивается с умеренной задержкой психического и речевого развития. Её рост и масса тела находятся в 5-м процентиле.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его (назовите диагностические критерии).
2. Интерпретируйте результат генетического обследования ребёнка, объясните запись (используйте открытые генетические базы данных).
3. Как наследуется данное заболевание?
4. Что необходимо выполнить, чтобы определить происхождение выявленной мутации в гене CHD7?
5. Какой риск рождения больного ребёнка в данной семье при следующей беременности, если оба родителя отрицательны по этой мутации?
6. Изменится ли риск, если следующий ребенок в семье тоже окажется больным?
7. Что включает программа оказания помощи детям с этим синдромом?
8. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребенка, в том числе с этим заболеванием?
9. Объясните различие между ассоциацией и синдромом.
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 12

Вы врач генетик областного перинатального центра. Вас пригласили в отделение патологии новорождённых. Ребенок от первой беременности, родился в срок с массой 1800 г, длина 47 см, оценка по шкале Апгар 5/7 баллов, закричал после отсасывания слизи из верхних дыхательных путей и трахеи. При осмотре: сквозная расщелина губы, альвеолярного отростка и неба, систолический и диастолический шум, аплазия кожи на скальпе, крипторхизм, постаксиальная полисиндактилия пальцев стоп. Осмотр офтальмолога: микрофтальм, катаракта. ЭХО-КГ – ДМЖП, ДМПП; УЗИ органов брюшной полости и почек: гипоплазия почек.

Из анамнеза известно, что на первом пренатальном скрининге на сроке 13 недель было обнаружено омфалоцеле, но семья отказалась от консультации генетика и дальнейшего обследования по профессиональным убеждениям, также женщина отказалась от дальнейшего наблюдения в женской консультации. Семейный анамнез

супругов неотягощён наследственными заболеваниями и врождёнными пороками развития. У родных сибсов супругов есть по одному здоровому ребёнку.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится?
2. Что необходимо для подтверждения/исключения данного диагноза: составьте план обследования. Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза? Перечислите наиболее целесообразные.
3. Вы получили результаты обследования: 46,XX,der(13;13)(q10;q10),+13. Расшифруйте пожалуйста. Подтверждает ли результат обследования Ваш диагноз? Какой механизм возникновения этого нарушения?
4. Какие ещё цитогенетические варианты могут являться причиной данного синдрома?
5. Что включает программа лечения и реабилитации пациента с этим синдромом? Какова продолжительность жизни пациентов с этим синдромом?
6. Семья планирует дальнейшее деторождение. Какой риск повторного случая рождения ребёнка с этим синдромом у данной супружеской пары? Что необходимо предпринять для уточнения значений генетического риска? Что Вы ожидаете увидеть в результатах обследования супругов. Запишите кариотип носителя хромосомной перестройки.
7. Какие методы профилактики возможны в данной семье? Какие пути решения проблемы деторождения?
8. Требуется ли обследование родственников носителя хромосомной перестройки?
9. Если бы женщина не отказалась от дальнейшего наблюдения в женской консультации, какие шаги должны были быть предприняты?
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 13

В медико-генетическую консультацию обратилась семья для уточнения диагноза и получения информации о прогнозе здоровья и возможности лечения ребёнка, а также для оценки генетического риска в случае следующей беременности.

Ребёнок родился у женщины 37 лет от 1-ой беременности. Пренатально по УЗИ плода в 26 нед. гестации выявлена макроцефалия и укорочение проксимальных сегментов конечностей. Семейный анамнез не отягощён по наследственным заболеваниям, проявляющимся скелетными дисплазиями. Родители ребенка здоровы. У отца 45 лет есть трое здоровых детей от предыдущего брака.

Роды произошли в 40 нед.

После рождения у ребенка обнаружены макроцефалия, высокий лоб, гипоплазия средней трети лица, ризомелическое укорочение конечностей, кисти в форме трезубца, изодактилия, брахидактилия и диффузная мышечная гипотония.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его (назовите диагностические критерии).
2. Какова этиология заболевания, как наследуется данное заболевание?
3. Что необходимо назначить для подтверждения диагноза?
4. Интерпретируйте результат генетического обследования ребёнка (результат предоставляется, если ординатор называет необходимое исследование; ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться открытыми генетическими базами данных).
5. Что необходимо выполнить, чтобы оценить генетический риск при последующих беременностях?
6. Какой риск рождения больного ребёнка в данной семье при следующей беременности?
7. Может ли поздний репродуктивный возраст родителей быть причиной возникновения мутации в гене *FGFR3* и рождения больного ребенка?
8. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребенка, в том числе с этим заболеванием?
9. Какие методы лечения возможно порекомендовать детям с данным заболеванием? Что будет включать программа диспансерного наблюдения и реабилитации?
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
11. Какие схожие по клинической картине заболевания могут вызывать мутации в гене *FGFR3*?

Ситуационная задача № 14

К Вам обратилась семья по поводу прогноза здоровья сына 3-х лет по направлению педиатра. У мальчика на коже возникают странные пятна. Со слов матери первые пятна появились в возрасте 2 месяцев, однако в течение последующих 2-х лет их количество заметно возросло, кроме того, они стали видны более отчётливо. Поначалу педиатр принял их за «родимые пятна», однако мать ребёнка настояла на дополнительном обследовании и была направлена к генетику. При осмотре у мальчика обнаружили 10 пятен цвета кофе с молоком размером от 5 мм до 2 см. Физикальное обследование не выявило заметных отклонений, образований на коже и прочих очагов, однако значение окружности головы находилось на уровне 95 перцентилей (увеличенная, но в пределах нормы).

На повторном приёме через год, в возрасте 4-х лет у мальчика появились веснушки в подмышечных и паховых складках, при офтальмологическом обследовании патологии не выявлено. От молекулярно-генетического обследования ребёнка родители отказались в связи с финансовой ситуацией.

К возрасту 5-6 лет родители стали отмечать, что мальчик испытывает трудности при обучении и в общении со сверстниками. Также родители задумались о рождении второго ребёнка, и хотят более точный прогноз здоровья сына и оценку генетического риска при последующих беременностях.

При обследовании в 14 лет у мальчика выявлены множественные нейрофибромы. Семейный анамнез не отягощён, при осмотре родителей симптомы, имеющиеся у мальчика не обнаружены.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, аргументируйте свой ответ.
2. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится? Снижает ли отсутствие признаков патологии в семейном анамнезе вашу уверенность в диагнозе?
3. Какие методы обследования могут быть предложены для подтверждения диагноза на молекулярном уровне? Интерпретируйте результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование; ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться открытыми генетическими базами данных). Что необходимо предпринять, если бы мутация не была обнаружена?
4. В случае если мутация у ребёнка не была бы обнаружена, исключает ли это предполагаемый Вами диагноз?
5. Если бы была выявлена неописанная миссенс мутация, что необходимо предпринять, чтобы удостовериться, что данная мутация участвует в патогенезе заболевания?
6. Какие действия необходимы для оценки генетического риска при последующих беременностях? Какой риск повторного случая рождения ребёнка с этим заболеванием в данной семье? Какой риск рождения больного ребёнка у обследуемого мальчика в будущем?
7. Какие методы профилактики возможны в данной семье (для родителей пациента и для него в будущем)?
8. Опишите механизм возникновения нейрофибром.
9. Какой прогноз здоровья и какая тактика наблюдения, лечения и реабилитации при ведении пациентов с нейрофиброматозом тип 1?
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 15

К Вам обратилась семья по поводу прогноза здоровья сына 4-х лет по направлению педиатра. Родители мальчика обеспокоены тем, что их сын быстро устаёт при пеших прогулках, с возрастом становится всё более и более неуклюжим, испытывает затруднения при различных движениях, особенно при вставании на ноги, подъёме по лестнице, беге, предпочитает малоподвижные игры, но любит кататься на велосипеде.

Мальчик от IV беременности, протекавшей без особенностей, IV родов в срок. Две старшие сестры (18 лет и 12 лет) и старший брат (8 лет) – здоровы. У матери ребёнка был брат, который в возрасте 15 лет перестал ходить и умер в 18 лет (причина не известна), младшая сестра матери имеет здоровую дочь 11 лет и в настоящий момент ждёт ребёнка (беременность 8 недель).

При осмотре вы видите внешне здорового мальчика, без признаков дизморфий, который не может встать на ноги без помощи рук. Обращают на себя внимание

выступающие икры, присутствует умеренная слабость бедренного сгибателя. Рефлексы вызываются.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, аргументируйте свой ответ. Составьте родословную, определите тип наследования, соответствует ли он Вашему предполагаемому диагнозу?
2. Какова этиология этого заболевания? К какой группе наследственных болезней относится? Опишите патогенез заболевания.
3. Какие методы лабораторного и инструментального обследования следует запросить у родителей ребёнка? Что Вы ожидаете увидеть в этих результатах, что подтвердило бы Ваш предварительный диагноз?
4. Интерпретируйте результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование): Анализ уровня КФК в крови – 25 000 Ед/л (норма — 170 Ед/л).
5. Какие методы диагностики необходимо назначить для подтверждения диагноза на молекулярном уровне? Интерпретируйте результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование): в результате проведённого молекулярно-генетического исследования обнаружена делеция захватывающая 44-47 экзоны. Что необходимо предпринять, если бы мутация не была обнаружена?
6. Какой прогноз для здоровья и жизни пациента? Что включают программы лечения, диспансерного наблюдения и реабилитации пациентов с этим заболеванием?
7. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
8. Какие действия необходимы для оценки генетического риска при последующих беременностях?
9. Какой риск повторного случая рождения ребёнка с этим заболеванием в данной семье?
10. Кому из родственников мальчика необходимо медико-генетическое консультирование и молекулярно-генетическое обследование?
11. Какие методы профилактики возможны в данной семье?
12. В чём различия мышечной дистрофии форм Дюшенна и Беккера? Могут ли болеть этими заболеваниями женщины?

Ситуационная задача № 16

Мужчина (40 лет) обратился к врачу за консультацией касательно рака молочной железы. Он беспокоится не за себя, а за своих двух дочерей соответственно 10 и 12 лет. У его сестры, 36 лет, был диагностирован рак правой молочной железы и проведена односторонняя мастэктомия с последующей маммопластикой. Его мать умерла от этого заболевания в возрасте 40 лет; у неё по материнской линии есть две тётки: одна из них здорова, а вторая (65 лет) лечится от рака яичников. Одна из дочерей этой тётки (двоюродная сестра матери) также перенесла мастэктомию в возрасте 40 лет. Родной брат матери умер в 63 года от рака поджелудочной железы.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Составьте родословную, как расценить случаи неоплазий в данной семье
2. Перечислите основные критерии наследственного рака молочной железы
3. Составьте план обследования, объясните порядок обследования.
4. Интерпретируйте результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование; ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться ссылками на базы данных).
5. Как наследуется BRCA1-ассоциированный рак молочной железы и яичников
6. Какова вероятность рака молочной железы у дочерей обратившегося мужчины?
7. Есть ли риск развития онкологического процесса у обратившегося мужчины?
8. Что вы посоветуете касательно диагностики его дочерям?
9. Что включает план профилактических мероприятий (программа диспансерного наблюдения) для дочерей обратившегося мужчины, при обнаружении мутации, и его сестры.
10. Кто из членов данной семьи может быть направлен на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?

Ситуационная задача № 17

В медико-генетическую консультацию обратился мужчина, 41 год, после обследования у нефролога и невропатолога с целью верификации диагноза, уточнения возможности лечения и прогноза для детей. Примерно с 32-х лет у него внезапно появились слабость в левых конечностях и диплопия (двоение в глазах), при этом у него был диагностирован микроинсульт. Кроме того, у него также отмечали умеренную протеинурию. На протяжении нескольких последующих лет пациент замечал, что он не потеет и что в жаркую погоду страдает от перегревания. Это заставило его снижать физическую активность в жаркие дни. В осенне-зимний период беспокоят покалывающие боли в кистях и стопах, особенно на морозе. Время от времени возникает сильное сердцебиение, однако боли в груди он никогда не замечал. Каждые 6-8 недель у него возникают приступы рвоты и диареи, которые проходят на следующий день. Кроме того, в последнее время беспокоит боль и онемение в пальцах ног и рук.

Консультируемый женат, у него двое детей: дочь, 15 лет, и сын, 13 лет. У консультируемого есть родная сестра (38 лет) и брат (28 лет, от второго брака матери), у сестры – два сына в возрасте 12 и 10 лет, брат не женат - со слов консультируемого все здоровы, но сестра иногда жалуется на покалывания, «мурашки» в кистях в холодную погоду. Матери консультируемого мужчины 65 лет, жалуется на головные боли, иногда беспокоит аритмия, небольшие проблемы со слухом, но слуховым аппаратом не пользуется. Его отец умер от инфаркта миокарда в возрасте 58 лет, брат отца и его дети (дочь и сын) здоровы. У матери консультируемого мужчины был родной брат (умер от инсульта в возрасте 51 года) и две сестры без особых проблем со здоровьем, у брата – сын, у сестёр – по две дочери, со слов консультируемого здоровы. Также известно, что бабушка консультируемого со стороны матери жаловалась на боли в суставах, лечили

артрит, но умерла от почечной недостаточности в возрасте 57 лет. Дедушка по материнской линии и родители отца, консультируемого умерли примерно в 85-87 лет.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Назовите Ваш предполагаемый диагноз.
2. Составьте родословную, можно ли сделать вывод о типе наследования заболевания по составленной родословной? Как наследуется заболевание?
3. Какие симптомы Вы ожидаете обнаружить при осмотре? Результаты каких методов клинической инструментальной диагностики следует запросить у пациента? Опишите патофизиологический механизм данных нарушений.
4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения Вашего диагноза?
5. Получен результат биохимического обследования (предоставляется, если ординатор правильно называет необходимое исследование). Достаточен ли он для подтверждения или исключения предполагаемого диагноза?
6. Следует ли проводить молекулярно-генетическое исследование? Если да, то с какой целью. Каким методом? Интерпретируйте результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование; ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться открытыми генетическими базами данных).
7. Оцените генетические риски для детей пробанда, для родных и двоюродных сибсов, что необходимо рекомендовать (назначить).
8. Какое лечение требуется назначить обследуемому мужчине? Как фермент, вводимый внутривенно, попадает в клетки? Кому ещё в этой семье необходимо назначить лечение?
9. Что должен включать план диспансерного наблюдения и план реабилитации при этом заболевании?
10. Кто из членов этой семьи может быть направлен на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
11. Назовите другие заболевания из группы лизосомных болезней накопления, которые в настоящий момент лечат при помощи фермент-заместительной терапии.

Ситуационная задача № 18

В медико-генетическую консультацию обратилась семья по направлению невропатолога и педиатра для уточнения диагноза у дочери 10 месяцев в связи с задержкой моторного развития и снижением мышечного тонуса. Также родители хотят уточнить прогноз потомства при последующих деторождениях.

Девочка - единственный ребенок в семье. Родилась от молодых, здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве. Беременность первая, протекавшая без патологии. Роды на 38 неделе, самостоятельные. Вес при рождении составлял 3200, длина 51 см, оценка по Апгар 8/8баллов. До 6 мес. росла и развивалась по возрасту: голову держала с 2 мес., переворачивалась с 4 мес. со спины на живот. Первые признаки заболевания появились в возрасте 2-3 мес. в виде периодически возникающего тремора подбородка и пальцев кисти, усиливающегося при эмоциональном возбуждении ребенка и плаче. Невропатолог расценил это как возможные последствия гипоксии мозга в

перинатальном периоде. В возрасте 7 мес. ребенок перестал переворачиваться и самостоятельно садиться. При осмотре: ребенок лежит в специфической позе с разогнутыми в тазобедренных суставах и согнутыми в коленях ногами (в «позе лягушки»), руки вытянуты вдоль туловища, деформация грудной клетки по типу седловидной, дыхание с втяжением уступчивых мест, диффузная мышечная гипотония, больше выраженная в проксимальных отделах конечностей, сухожильные рефлексy рук и ног не вызываются. Доречевое развитие не страдает – ребенок гулит, улыбается интересуется игрушками, знает родителей, произносит несколько слогов.

Семейный анамнез со стороны отца ребёнка не отягощён наследственной и врождённой патологией (у каждого из родителей есть сибс, у которого двое здоровых детей (мальчик и девочка), все здоровы; у матери ребёнка у двоюродной сестры по линии отца (у дочери родной сестры отца) трое детей (старшие мальчик и девочка – здоровы; младшая девочка – 5 лет, слабенькая, плохо ходит, не играет в подвижные игры).

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Назовите Ваш предполагаемый диагноз.
2. Составьте родословную, можно ли сделать вывод о типе наследования заболевания по составленной родословной? Как наследуется заболевание? Можно ли предполагать, что заболевание у двоюродной племянницы и у дочери консультируемой одно и то же?
3. Результаты каких методов клинической лабораторной и инструментальной диагностики следует назначить ребёнку или запросить? Что Вы ожидаете?
4. Какие методы обследования необходимы для подтверждения Вашего диагноза?
5. Получен результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование). Достаточен ли он для подтверждения или исключения предполагаемого диагноза? Какой следующий шаг? Интерпретируйте полученный результат (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование) (ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться открытыми генетическими базами данных).
6. Интерпретируйте результат обследования родителей ребёнка: (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование).
7. Какой прогноз здоровья ребёнка? Какое следует назначить лечение? Как изменилась бы ситуация, если бы диагноз был поставлен в возрасте 1 месяц.
8. Каков механизм действия препаратов для лечения этого заболевания? Как проводится патогенетическое лечение?
9. Что включает программа диспансерного наблюдения и реабилитации пациентов с этим заболеванием?
10. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
11. Какой риск повторного случая рождения больного ребёнка в данной семье? Что включает план профилактических мероприятий в данной семье?

Ситуационная задача № 19

Девочка 8 лет направлена педиатром на консультацию генетика по поводу гепатоспленомегалии неуточненного генеза. При опросе матери выяснилось, что около 3 мес. назад родители стали отмечать у девочки увеличение живота, повышенную утомляемость.

Девочка родилась у здоровых родителей, состоящих в неродственном браке. В семье есть младший ребенок – здоровый мальчик 5 лет. Период раннего развития не отмечен какими-либо особенностями.

При осмотре ребенка выявлена гепатоспленомегалия. Кожные покровы и слизистые оболочки обычной окраски, в области живота и бедер отмечается расширенная сосудистая сеть. Результаты биохимического анализа крови показали повышение активности aminотрансфераз: ALT - 80 Ед/л, AST - 50 Ед/л; повышение холестерина до 8,4 ммоль/л (норма 0.98 - 5.04); дислипидемию: повышение показателей ЛПНП до 6,31 ммоль/л (норма 0-2,6) и снижение показателей ЛПВП до 0,41 ммоль/л (норма 1,04-1,55); повышение триглицеридов 4,81 ммоль/л (норма 0,21-1,97); остальные биохимические показатели (общий билирубин, фракции билирубина, глюкоза) в пределах нормы. Девочка консультирована инфекционистом: исключены инфекционные заболевания, в том числе вирусные гепатиты А, В и С. Дальнейшее обследование включало ультразвуковое исследование органов брюшной полости, обнаружившее гепатоспленомегалию, ЭХО – признаки диффузных изменений паренхимы печени. По данным офтальмологического осмотра патологических изменений не выявлено.

В дальнейшем ребенок был госпитализирован в отделение гастроэнтерологии детской клинической больницы. Обследование включало проведение биопсии печени, которая показала гистологические признаки микровезикулярного стеатоза гепатоцитов.

Вопросы к ситуационной задаче:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его (назовите диагностические критерии).
2. Какие диагностические методы исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Интерпретируйте результат обследования ребёнка: (предоставляется если обучающийся называет необходимое исследование) (ординатор должен продемонстрировать умение пользоваться открытыми генетическими базами данных).
4. Как наследуется данное заболевание? Есть ли риск для сибса (брата) унаследовать это заболевание? Требуется ли его обследовать, если требуется, то какие методы диагностики Вы порекомендуете?
5. Какое патогенетическое лечение необходимо порекомендовать ребёнку? Какие ещё методы терапии возможны, показания?
6. Что включает программа сопровождения (диспансерного наблюдения, реабилитации) пациентов с данным заболеванием?
7. Какие осложнения могут возникнуть у пациента при отсутствии патогенетического лечения?
8. Следует ли направить данного ребёнка на МСЭ? Будет ли установлена инвалидность?
9. Какие методы профилактики необходимо применить в данной семье с целью предотвращения рождения больного ребёнка, в том числе с этим заболеванием?

Каждый билет состоит из двух теоретических вопросов и одной ситуационной задачи.

Полный перечень вопросов по каждому этапу государственного экзамена приведен в Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК).

В ходе проведения собеседования обучающемуся задаются дополнительные (уточняющие) вопросы. Перечень заданных обучающемуся вопросов и характеристика ответов на них, мнения членов государственной экзаменационной комиссии о выявленном в ходе государственного экзамена уровне подготовленности обучающегося к решению профессиональных задач, а также о выявленных недостатках в теоретической и практической подготовке обучающегося фиксируется в протоколе заседания государственной экзаменационной комиссии по приему государственного аттестационного испытания.

3. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

Результаты государственного экзамена оцениваются по каждому этапу в отдельности.

Тестирование (1 этап)

Перевод результатов тестирования в четырехбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Результаты тестирования объявляются обучающемуся сразу по окончании тестирования.

Оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение 1 этапа государственного экзамена.

Окончательное решение о допуске ко 2 этапу государственного экзамена обучающегося, получившего оценку «неудовлетворительно» на 1 этапе, в каждом отдельном случае принимается членами государственной экзаменационной комиссией.

Практические навыки и умения (2 этап)

Результаты 2 этапа оцениваются по двухбалльной шкале: «зачтено» / «не зачтено».

Оценка «зачтено» – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, демонстрирует освоенные навыки и умения.

Оценка «не зачтено» – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, не способен продемонстрировать освоенные навыки и умения.

Обучающиеся, получивший оценку «не зачтено» к 3 этапу государственного экзамена не допускается, а результат государственного экзамена (итоговая оценка) определяется оценкой «неудовлетворительно».

Собеседование (3 этап)

Результаты 3 этапа оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно» и заносятся в протокол.

Оценка «отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

4. Перечень рекомендуемой литературы для подготовки к государственной итоговой аттестации

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
1.	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2.	Генетика и эволюция: словарь-справочник / авт. - сост. Белецкая Е. Я. - 3-е изд., стер. - Москва: ФЛИНТА, 2020. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html
3.	Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html

4.	Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html
5.	Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483206.html
6.	Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/GLR005632.html
7.	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423504762.html
8.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html
9.	Генетика и право: монография / И. В. Фролов, Л. А. Новоселова, А. А. Троицкая и др.; отв. ред. Е. Б. Лаутс. - Москва: Статут, 2023. - 228 с. (Труды Юридического факультета: кн. 17) - ISBN 978-5-8354-1931-9.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.html
10.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html
11.	Социально значимые заболевания в терапевтической практике. Стандарты раннего выявления и профилактики: руководство для врачей / А. Г. Обрезан, Е. К. Сережина, А. А. Обрезан. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. Глава 2. Профилактические скрининговые и диспансерные мероприятия в пренатальном периоде - 544 с. - ISBN 978-5-9704-7557-7, DOI: 10.33029/9704-7557-7-2023-1-544.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970475577.html
12.	Психология, медицинская этика и деонтология: учеб. пособие / Э. А. Доценко, Т. Ю. Крестьянинова, М. В. Шолкова. - Минск: РИПО, 2024. - 282 с. - ISBN 978-985-895-184-9	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789858951849.html
13.	Паллиативная медицинская помощь взрослым и детям: учебник / под ред. Н. В. Орловой, Л. И. Ильенко, Е. С. Сахаровой. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7394-8, DOI: 10.33029/9704-7394-8-PCAC-2023-1-592	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473948.html
14.	Гены [Текст] / Б. Льюин; пер.: И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с.: ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / В. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ	5
15.	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст]: [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	5
16.	Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. [Электронный ресурс] – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 176 с– Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html