


Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Ставропольский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
кафедра дефектологии, русского языка и социальной работы

СОГЛАСОВАНО

Руководитель направления
подготовки
44.04.03 Специальное
(дефектологическое) образование

 /К.М.Оганян /
«28» мая 2025 г.

УТВЕРЖДАЮ

Зав. кафедрой дефектологии, русского
языка и социальной работы

 /Н.К.Маяцкая/
«28» мая 2025 г.

Фонд оценочных средств по дисциплине

Наименование дисциплины	Клиническая генетика
Направление подготовки	44.04.03 Специальное (дефектологическое) образование
Направленность (профиль)	Клиническая логопедия с основами нейродефектологии
Форма обучения	Очная/заочная
Год начала подготовки	2025

1. Перечень компетенций, формируемых дисциплиной (полностью или частично)

Коды и наименование компетенций	Наименование компетенций
ПК-1	Способен к проведению нейродефектологического обследования пациентов с целью выявления ограничений жизнедеятельности, нарушений функций и структур организма
ПК-2	Способен к назначению и проведению нейродефектологических занятий (процедур) с пациентами, имеющими ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека
ПК-4	Способен к проведению профилактических мероприятий и консультативно – просветительской работы с населением

2. Виды оценочных материалов и соответствие с формируемыми компетенциями

Наименование компетенций	Виды оценочных материалов	Количество заданий
ПК-1	Задание закрытого типа на установление соответствия	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа на установление последовательности	5 с эталоном ответов
	Задание открытого типа с развернутым ответом/ задача	5 с эталоном ответов
	Задания открытого типа с кратким ответом	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа	30 с эталоном ответов
ПК-2	Задание закрытого типа на установление соответствия	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа на установление последовательности	5 с эталоном ответов
	Задание открытого типа с развернутым ответом/ задача	5 с эталоном ответов
	Задания открытого типа с кратким ответом	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа	30 с эталоном ответов
ПК-2	Задание закрытого типа на установление соответствия	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа на установление последовательности	5 с эталоном ответов
	Задание открытого типа с развернутым ответом/ задача	5 с эталоном ответов
	Задания открытого типа с кратким ответом	5 с эталоном ответов
	Задание закрытого типа	30 с эталоном ответов
Всего		150 заданий

3. Банк заданий по оценке уровня формирования компетенций

№ п/п	Наименование компетенции	Задание	Верный вариант																
1.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите синдром и хромосомную аномалию:</p> <table border="1" data-bbox="373 555 1027 898"> <tr> <td data-bbox="373 555 437 674">1.</td> <td data-bbox="437 555 687 674">синдром Дауна;</td> <td data-bbox="687 555 746 674">А.</td> <td data-bbox="746 555 1027 674">47,XXY;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 674 437 748">2.</td> <td data-bbox="437 674 687 748">синдром Клайнфельтера;</td> <td data-bbox="687 674 746 748">Б.</td> <td data-bbox="746 674 1027 748">45,X;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 748 437 853">3.</td> <td data-bbox="437 748 687 853">синдром Шерешевского-Тёрнера;</td> <td data-bbox="687 748 746 853">В.</td> <td data-bbox="746 748 1027 853">47,XY,+21;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 853 437 898">4.</td> <td data-bbox="437 853 687 898">синдром Эдвардса.</td> <td data-bbox="687 853 746 898">Г.</td> <td data-bbox="746 853 1027 898">47,XY,+18</td> </tr> </table>	1.	синдром Дауна;	А.	47,XXY;	2.	синдром Клайнфельтера;	Б.	45,X;	3.	синдром Шерешевского-Тёрнера;	В.	47,XY,+21;	4.	синдром Эдвардса.	Г.	47,XY,+18	1Б, 2А, 3Б, 4Г
1.	синдром Дауна;	А.	47,XXY;																
2.	синдром Клайнфельтера;	Б.	45,X;																
3.	синдром Шерешевского-Тёрнера;	В.	47,XY,+21;																
4.	синдром Эдвардса.	Г.	47,XY,+18																
2.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите тип наследования и пример заболевания:</p> <table border="1" data-bbox="373 1151 1011 1603"> <tr> <td data-bbox="373 1151 437 1339">1.</td> <td data-bbox="437 1151 687 1339">аутосомно-доминантный;</td> <td data-bbox="687 1151 746 1339">А.</td> <td data-bbox="746 1151 1011 1339">фенилкетонурия;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 1339 437 1413">2.</td> <td data-bbox="437 1339 687 1413">аутосомно-рецессивный;</td> <td data-bbox="687 1339 746 1413">Б.</td> <td data-bbox="746 1339 1011 1413">синдром Марфана;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 1413 437 1525">3.</td> <td data-bbox="437 1413 687 1525">сцепленный рецессивный;</td> <td data-bbox="687 1413 746 1525">В.</td> <td data-bbox="746 1413 1011 1525">миодистрофия Дюшенна;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="373 1525 437 1603">4.</td> <td data-bbox="437 1525 687 1603">митохондриальный.</td> <td data-bbox="687 1525 746 1603">Г.</td> <td data-bbox="746 1525 1011 1603">синдром Лебера</td> </tr> </table>	1.	аутосомно-доминантный;	А.	фенилкетонурия;	2.	аутосомно-рецессивный;	Б.	синдром Марфана;	3.	сцепленный рецессивный;	В.	миодистрофия Дюшенна;	4.	митохондриальный.	Г.	синдром Лебера	1Б, 2А, 3В, 4Г
1.	аутосомно-доминантный;	А.	фенилкетонурия;																
2.	аутосомно-рецессивный;	Б.	синдром Марфана;																
3.	сцепленный рецессивный;	В.	миодистрофия Дюшенна;																
4.	митохондриальный.	Г.	синдром Лебера																
3.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите метод генетической диагностики и его основное применение:</p> <table border="1" data-bbox="373 1861 1011 2076"> <tr> <td data-bbox="373 1861 437 2076">1.</td> <td data-bbox="437 1861 687 2076">протипирование</td> <td data-bbox="687 1861 746 2076">А.</td> <td data-bbox="746 1861 1011 2076">выявление точечных мутаций и</td> </tr> </table>	1.	протипирование	А.	выявление точечных мутаций и	1Б, 2А, 3В, 4Г												
1.	протипирование	А.	выявление точечных мутаций и																

				малых делеций /дупликаций в конкретных генах;	
		2.	ЦР;	Б.	визуализация численных и крупных структурных хромосомных аномалий;
		3.	секвенирование следующего поколения (NGS);	В.	скрининг множества генов одновременно, поиск неизвестных мутаций;
		4.	флуоресцентная гибридизация in situ (FISH).	Г.	локализация специфических ДНК-последовательностей на хромосомах, выявление микроделений.
4.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите соответствие .К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Отнесите тип наследования и характерное заболевание:</p>			1Б, 2А, 3В, 4Г
		1.	аутосомно-доминантный;	А.	муковисцидоз;
		2.	аутосомно-рецессивный;	Б.	нейрофиброматоз I типа;
		3.	сцепленный рецессивный;	В.	гемофилия А;
		4.	митохондриальный.	Г.	синдром Лебера (наследственная оптическая нейропатия).

5.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите термин и его определение:</p> <table border="1" data-bbox="375 331 1013 1624"> <tr> <td data-bbox="375 331 438 1030">1.</td> <td data-bbox="438 331 686 1030">нетрантность;</td> <td data-bbox="686 331 742 1030">А.</td> <td data-bbox="742 331 1013 1030">вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковыми мутациями;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="375 1030 438 1220">2.</td> <td data-bbox="438 1030 686 1220">спрессивность;</td> <td data-bbox="686 1030 742 1220">Б.</td> <td data-bbox="742 1030 1013 1220">вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="375 1220 438 1444">3.</td> <td data-bbox="438 1220 686 1444">ейотропия;</td> <td data-bbox="686 1220 742 1444">В.</td> <td data-bbox="742 1220 1013 1444">явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;</td> </tr> <tr> <td data-bbox="375 1444 438 1624">4.</td> <td data-bbox="438 1444 686 1624">героплазмия.</td> <td data-bbox="686 1444 742 1624">Г.</td> <td data-bbox="742 1444 1013 1624">наличие в клетке популяций митохондрий с разными вариантами мтДНК.</td> </tr> </table>	1.	нетрантность;	А.	вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковыми мутациями;	2.	спрессивность;	Б.	вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;	3.	ейотропия;	В.	явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;	4.	героплазмия.	Г.	наличие в клетке популяций митохондрий с разными вариантами мтДНК.	1Б, 2А, 3В, 4Г
1.	нетрантность;	А.	вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковыми мутациями;																
2.	спрессивность;	Б.	вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;																
3.	ейотропия;	В.	явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;																
4.	героплазмия.	Г.	наличие в клетке популяций митохондрий с разными вариантами мтДНК.																
6.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Установите последовательность этапов ПЦР:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. денатурация; 2. элонгация; 3. отжиг праймеров. 	1–3–2																
7.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Расположите этапы медико-генетического консультирования в правильном</p>	3–2–1–4																

		<p>порядке:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. расчёт генетического риска; 2. постановка диагноза; 3. сбор анамнеза и составление родословной; 4. информирование семьи. 	
8.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>.Определите верную последовательность событий при биосинтезе белка:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. трансляция (синтез полипептидной цепи); 2. транскрипция (синтез мРНК); 3. экспорт зрелой мРНК из ядра в цитоплазму; 4. сплайсинг (удаление интронов и сшивание экзонов). 	2–4–3–1
9.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>Установите последовательность фаз митоза:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. анафаза; 2. метафаза; 3. профаза; 4. телофаза. 	3–2–1–4
10.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>Расположите этапы пренатальной диагностики хромосомных аномалий в правильном порядке:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. инвазивная процедура (амниоцентез/биопсия ворсин хориона); 2. ультразвуковое скрининговое обследование; 3. цитогенетическое или молекулярно-генетическое исследование полученного материала; 4. биохимический скрининг (анализ сывороточных маркеров). 	2–4–1–3
11.	ПК-1	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений).</p> <p>Метод микроскопического анализа хромосом, позволяющий выявить численные и структурные аномалии, называется _____.</p>	: кариотипирование.

12.	ПК-1	Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений). Синдром, обусловленный наличием дополнительной копии 21-й хромосомы (47,XY,+21), — это синдром _____.	Дауна.
13.	ПК-1	Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений). Тип наследования, при котором заболевание проявляется только у гомозигот, а носители (гетерозиготы) фенотипически здоровы, называется _____.	аутосомно-рецессивный.
14.	ПК-1	Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений). Нарушение, при котором происходит выпадение половины поля зрения, именуется _____.	гемианопсия.
15.	ПК-1	Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений). Процесс, при котором нервная система перестраивается и компенсирует утраченные функции, называют _____.	пластичность мозга.
16.	ПК-1	Как называется совокупность всех генов организма?	генотип.
17.	ПК-1	Укажите стандартное обозначение кариотипа мужчины с синдромом Дауна.	47,XY,+21.
18.	ПК-1	Какой тип наследования характерен для гемофилии А?	X-сцепленный рецессивный.
19.	ПК-1	Назовите основной метод выявления хромосомных аномалий, основанный на микроскопическом анализе метафазных пластинок.	кариотипирование (цитогенетический метод).
20.	ПК-1	Как называется изменение последовательности нуклеотидов в ДНК, которое может передаваться потомкам?	мутация.
21.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ какой метод позволяет визуализировать хромосомы и выявлять численные и структурные аномалии? а) биохимический анализ; б) цитогенетический метод; в) молекулярно-генетический метод;	б

		г) генеалогический метод.	
22.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какое заболевание обусловлено трисомией по 21-й хромосоме? а) синдром Клайнфельтера; б) синдром Шерешевского-Тёрнера; в) синдром Дауна; г) синдром Эдвардса.	в
23.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой тип наследования характерен для гемофилии А? а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) сцепленный с X-хромосомой рецессивный; г) митохондриальный.	в
24.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое пенетрантность? а) степень выраженности признака; б) вероятность проявления гена в фенотипе; в) частота мутаций в гене; г) скорость репликации ДНК.	б
25.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой метод диагностики позволяет выявить точечные мутации в ДНК? а) кариотипирование; б) ПЦР с секвенированием; в) биохимический скрининг; г) ультразвуковое исследование.	б
26.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой ген связан с репарацией ДНК и подавлением опухолей? а) BRCA1; б) CFTR; в) TP53; г) HBB.	а
27.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какое заболевание связано с нарушением аминокислотного обмена? а) галактоземия; б) фенилкетонурия; в) муковисцидоз; г) синдром Марфана.	б
28.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный	в

		<p>ответ Какой тип мутации характеризуется потерей участка хромосомы?</p> <p>а) дупликация; б) инверсия; в) делеция; г) транслокация.</p>	
29.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Какой метод используется для определения нуклеотидной последовательности?</p> <p>а) ПЦР; б) кариотипирование; в) NGS; г) FISH.</p>	в
30.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Какой тип наследования характерен для синдрома Марфана?</p> <p>а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) сцепленный с полом; г) митохондриальный.</p>	а
31.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Как называется процесс удвоения молекулы ДНК?</p> <p>а) транскрипция; б) трансляция; в) репликация; г) репарация.</p>	в
32.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Какой метод позволяет выявить микроделеции и микродупликации?</p> <p>а) стандартное кариотипирование; б) FISH; в) биохимический анализ; г) генеалогический метод.</p>	б
33.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Что такое локус?</p> <p>а) пара аллельных генов; б) место расположения гена на хромосоме; в) совокупность генов организма; г) участок ДНК, не кодирующий белок.</p>	б
34.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p>	б

		Какой тип наследования характерен для муковисцидоза? а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) X-сцепленный доминантный; г) митохондриальный.	
35.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое гетерозигота? а) организм с двумя одинаковыми аллелями гена; б) организм с разными аллелями гена; в) клетка с гаплоидным набором хромосом; г) клетка с анеуплоидией.	б
36.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой метод применяется для пренатальной диагностики хромосомных аномалий? а) амниоцентез; б) УЗИ; в) анализ крови матери на гормоны; г) ЭКГ плода.	а
37.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что означает термин «экспрессивность»? а) вероятность проявления гена; б) степень выраженности признака при наличии гена; в) частота возникновения мутации; г) скорость синтеза белка.	б
38.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой синдром связан с моносомией по X-хромосоме? а) синдром Клайнфельтера; б) синдром Шерешевского-Тёрнера; в) синдром Дауна; г) синдром кошачьего крика.	б
39.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое полиплоидия? а) изменение числа отдельных хромосом; б) кратное увеличение полного набора хромосом; в) перестройка структуры хромосомы; г) потеря участка хромосомы.	б
40.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный	б

		<p>ответ Какой метод основан на амплификации специфических фрагментов ДНК?</p> <p>а) секвенирование; б) ПЦР; в) кариотипирование; г) биохимический анализ.</p>	
41.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое аллель?</p> <p>а) совокупность всех генов организма; б) вариант гена, определяющий альтернативное проявление признака; в) участок хромосомы, не содержащий генов; г) молекула РНК.</p>	б
42.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой тип наследования у синдрома ломкой X-хромосомы?</p> <p>а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) X-сцепленный доминантный; г) X-сцепленный рецессивный.</p>	г
43.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое геном?</p> <p>а) совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом; б) совокупность всех генов организма; в) участок ДНК, кодирующий белок; г) пара гомологичных хромосом.</p>	а
44.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой метод выявляет хромосомные перестройки размером от 50–100 т. п. н.?</p> <p>а) стандартное кариотипирование; б) хромосомный микроматричный анализ (СМА); в) ПЦР; г) биохимический тест.</p>	б
45.	ПК-1	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое доминантный аллель?</p> <p>а) аллель, проявляющийся только в гомозиготном состоянии; б) аллель, подавляемый рецессивным; в) аллель, проявляющийся в гетерозиготном состоянии;</p>	в

		г) мутантный аллель.									
46.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой синдром вызван делецией короткого плеча 5-й хромосомы? а) синдром Вольфа-Хиршхорна; б) синдром кошачьего крика; в) синдром Ди Джорджи; г) синдром Прадера-Вилли.	б								
47.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое генотип? а) совокупность внешних признаков организма; б) совокупность внутренних признаков организма; в) совокупность генов организма; г) совокупность белков организма.	в								
48.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой метод определяет уровень метаболитов в крови/моче? а) цитогенетический; б) биохимический; в) молекулярно-генетический; г) генеалогический.	б								
49.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой тип наследования характерен для синдрома Марфана? а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) сцепленный с полом; г) митохондриальный.	а								
50.	ПК-1	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какое заболевание связано с нарушением аминокислотного обмена? а) галактоземия; б) фенилкетонурия; в) муковисцидоз; г) синдром Марфана.	б								
51.	ПК-2	Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите синдром и его кариотип: <table border="1" data-bbox="373 1995 1043 2065"> <thead> <tr> <th></th> <th>синдром</th> <th></th> <th>кариотип</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>синдром Дауна;</td> <td>А.</td> <td>45,X;</td> </tr> </tbody> </table>		синдром		кариотип	1.	синдром Дауна;	А.	45,X;	• 1В, 2Г, 3А, 4Б
	синдром		кариотип								
1.	синдром Дауна;	А.	45,X;								

		2.	синдром Клайнфельтера;	Б.	47,XY,+18; В																					
		3.	синдром Тернера;	В.	47,XX,+21;																					
		4.	синдром Эдвардса.	Г.	47,XXY																					
52.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите генетический дефект и связанное с ним заболевание:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Дефект гена</th> <th colspan="2">заболевание</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>CFTR;</td> <td>А.</td> <td>фенилкетонурия ;</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>НВВ;</td> <td>Б.</td> <td>муковисцидоз;</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>DMD;</td> <td>В.</td> <td></td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>РАН.</td> <td>Г.</td> <td>миодистрофия Дюшенна; серповидноклеточная анемия</td> </tr> </tbody> </table>				Дефект гена		заболевание		1.	CFTR;	А.	фенилкетонурия ;	2.	НВВ;	Б.	муковисцидоз;	3.	DMD;	В.		4.	РАН.	Г.	миодистрофия Дюшенна; серповидноклеточная анемия	1Б, 2Г, 3В, 4А
Дефект гена		заболевание																								
1.	CFTR;	А.	фенилкетонурия ;																							
2.	НВВ;	Б.	муковисцидоз;																							
3.	DMD;	В.																								
4.	РАН.	Г.	миодистрофия Дюшенна; серповидноклеточная анемия																							
53.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите термин и его определение:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">термин</th> <th colspan="2">определение</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>пенетрантность ;</td> <td>А.</td> <td>вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковым генотипом;</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>экспрессивность ;</td> <td>Б.</td> <td>вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>плейотропия;</td> <td>В.</td> <td>явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;</td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>гетероплазмия.</td> <td>Г.</td> <td>наличие в клетке</td> </tr> </tbody> </table>				термин		определение		1.	пенетрантность ;	А.	вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковым генотипом;	2.	экспрессивность ;	Б.	вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;	3.	плейотропия;	В.	явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;	4.	гетероплазмия.	Г.	наличие в клетке	1Б, 2А, 3В, 4Г.
термин		определение																								
1.	пенетрантность ;	А.	вариабельность степени выраженности признака у лиц с одинаковым генотипом;																							
2.	экспрессивность ;	Б.	вероятность проявления мутантного гена в фенотипе;																							
3.	плейотропия;	В.	явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков;																							
4.	гетероплазмия.	Г.	наличие в клетке																							

				популяций митохондрий с разными вариантами мтДНК.																					
54.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите соответствие .К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>соотнесите метод диагностики и его цель:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">метод</th> <th colspan="2">цель</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>кариотипирование;</td> <td>А.</td> <td>выявление точечных мутаций в конкретных генах;</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>ПЦР;</td> <td>Б.</td> <td>анализ численных и крупных структурных хромосомных аномалий;</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>секвенирование следующего поколения (NGS);</td> <td>В.</td> <td>скрининг множества генов одновременно;</td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>FISH.</td> <td>Г.</td> <td>локализация специфических ДНК-последовательностей на хромосомах.</td> </tr> </tbody> </table>			метод		цель		1.	кариотипирование;	А.	выявление точечных мутаций в конкретных генах;	2.	ПЦР;	Б.	анализ численных и крупных структурных хромосомных аномалий;	3.	секвенирование следующего поколения (NGS);	В.	скрининг множества генов одновременно;	4.	FISH.	Г.	локализация специфических ДНК-последовательностей на хромосомах.	1Б, 2А, 3В, 4Г.
метод		цель																							
1.	кариотипирование;	А.	выявление точечных мутаций в конкретных генах;																						
2.	ПЦР;	Б.	анализ численных и крупных структурных хромосомных аномалий;																						
3.	секвенирование следующего поколения (NGS);	В.	скрининг множества генов одновременно;																						
4.	FISH.	Г.	локализация специфических ДНК-последовательностей на хромосомах.																						
55.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите тип наследования и пример заболевания:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">тип</th> <th colspan="2">пример</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>аутосомно-доминантный;</td> <td>А.</td> <td>муковисцидоз;</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>аутосомно-рецессивный;</td> <td>Б.</td> <td>нейрофиброматоз I типа;</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>X-сцепленный рецессивный;</td> <td>В.</td> <td>гемофилия А;</td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>митохондриальный.</td> <td>Г.</td> <td>синдром Лебера</td> </tr> </tbody> </table>			тип		пример		1.	аутосомно-доминантный;	А.	муковисцидоз;	2.	аутосомно-рецессивный;	Б.	нейрофиброматоз I типа;	3.	X-сцепленный рецессивный;	В.	гемофилия А;	4.	митохондриальный.	Г.	синдром Лебера	1Б, 2А, 3В, 4Г.
тип		пример																							
1.	аутосомно-доминантный;	А.	муковисцидоз;																						
2.	аутосомно-рецессивный;	Б.	нейрофиброматоз I типа;																						
3.	X-сцепленный рецессивный;	В.	гемофилия А;																						
4.	митохондриальный.	Г.	синдром Лебера																						
56.	ПК-2	Прочитайте текст и установите последовательность			3–2–1–4.																				

		<p>Расположите этапы медико-генетического консультирования:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. расчёт генетического риска; 2. постановка клинического диагноза; 3. сбор анамнеза и построение родословной; 4. информирование семьи. 	
57.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Определите верную последовательность событий при биосинтезе белка:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. трансляция; 2. транскрипция; 3. экспорт мРНК из ядра; 4. сплайсинг. 	2–4–3–1.
58.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Установите последовательность этапов ПЦР:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. элонгация; 2. денатурация; 3. отжиг праймеров. 	2–3–1.
59.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Установите последовательность фаз митоза:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. анафаза; 2. метафаза; 3. профаза; 4. телофаза. 	3–2–1–4.
60.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Расположите этапы пренатальной диагностики:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. инвазивная процедура; 2. УЗИ-скрининг; 3. цитогенетическое исследование; 4. биохимический скрининг. 	2–4–1–3.
61.	ПК-2	<p>Дайте краткий, точный ответ (1–2 слова, термин, символ или короткая фраза) . Пишите без пояснений — только итоговый результат. Укажите обозначение гетерозиготного генотипа при моногибридном скрещивании (используйте букву А).</p>	Aa.
62.	ПК-2	<p>Дайте краткий, точный ответ (1–2 слова, термин, символ или короткая фраза) . Пишите без пояснений — только итоговый результат.</p>	второй закон (закон расщепления).

		Какой закон Менделя описывает расщепление признаков во втором поколении в соотношении 3 : 1 при моногибридном скрещивании?	
63.	ПК-2	<p>Дайте краткий, точный ответ (1–2 слова, термин, символ или короткая фраза) . Пишите без пояснений — только итоговый результат.</p> <p>Как называется участок ДНК, кодирующий один белок?</p>	ген
64.	ПК-2	<p>Дайте краткий, точный ответ (1–2 слова, термин, символ или короткая фраза) . Пишите без пояснений — только итоговый результат.</p> <p>Какова вероятность рождения мальчика в стандартной генетической модели (ответ дайте в процентах)?</p>	50 %.
65.	ПК-2	<p>Дайте краткий, точный ответ (1–2 слова, термин, символ или короткая фраза) . Пишите без пояснений — только итоговый результат.</p> <p>Как называется выявление точечных мутаций и малых делеций/дупликаций в конкретных генах?</p>	кариотипирование
66.	ПК-2	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений).</p> <p>_____—это метод микроскопического анализа хромосом для выявления аномалий</p>	кариотипирование.
67.	ПК-2	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений).</p> <p>При синдроме Тернера кариотип следующий _____.</p>	45,X.
68.	ПК-2	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений).</p> <p>Для гемофилии А характерен _____тип наследования</p>	X-сцепленный рецессивный
69.	ПК-2	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте кратко (1–5 слов, без пояснений).</p> <p>Явление, когда один ген влияет на несколько фенотипических признаков, называется _____</p>	плейотропия.
70.	ПК-2	<p>Вставьте пропущенный термин, словосочетание или дополните предложение. Ответ дайте</p>	ПЦР

		кратко (1–5 слов, без пояснений). _____ -это метод амплификации специфических участков ДНК	
71.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ какой метод позволяет выявить численные и крупные структурные хромосомные аномалии? а) биохимический анализ крови; б) кариотипирование; в) иммуноферментный анализ (ИФА); г) ультразвуковое исследование (УЗИ).	б
72.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Синдром Дауна обусловлен: а) трисомией 18-й хромосомы; б) трисомией 21-й хромосомы; в) моносомией X-хромосомы; г) дупликацией участка 5-й хромосомы.	б
73.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Тип наследования муковисцидоза: а) аутосомно-доминантный; б) X-сцепленный доминантный; в) аутосомно-рецессивный; г) митохондриальный.	в
74.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ При синдроме Клайнфельтера кариотип: а) 45,X; б) 47,XX,+21; в) 47,XXY; г) 46,XY.	в
75.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Метод, позволяющий определить последовательность нуклеотидов в ДНК: а) кариотипирование; б) ПЦР; в) секвенирование; г) электрофорез.	в
76.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Пенетрантность — это: а) степень выраженности признака у носителя гена; б) вероятность проявления мутантного гена в фенотипе; в) влияние одного гена на несколько признаков;	б

		г) наличие разных аллелей в популяции.	
77.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ При аутосомно-рецессивном наследовании болезнь проявляется: а) только у гомозигот (<i>aa</i>); б) у гетерозигот (<i>Aa</i>); в) только у мужчин; г) при наличии доминантного аллеля.	а
78.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Синдром трисомии X имеет кариотип: а) 47,XXX; б) 47,XXY; в) 45,X; г) 47,XY,+18.	а
79.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ FISH-метод используется для: а) амплификации ДНК; б) локализации специфических последовательностей на хромосомах; в) секвенирования всего генома; г) биохимического анализа ферментов.	б
80.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ При синдроме Эдвардса кариотип: а) 47,XY,+13; б) 47,XY,+18; в) 47,XX,+21; г) 45,X.	б
81.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Гетероплазмия характерна для: а) аутосомных заболеваний; б) митохондриальных болезней; в) X-сцепленных расстройств; г) хромосомных анеуплоидий.	б
82.	ПК-2	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Основной метод пренатальной диагностики хромосомных аномалий: а) УЗИ; б) биохимический скрининг; в) амниоцентез с кариотипированием; г) доплерометрия.	в

83.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Экспрессивность — это:</p> <p>а) вероятность проявления гена; б) степень выраженности признака у носителей одинакового генотипа; в) количество генов, влияющих на признак; г) скорость мутации гена.</p>	б
84.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ При X-сцепленном рецессивном наследовании болеют преимущественно:</p> <p>а) женщины; б) мужчины; в) и мужчины, и женщины с равной вероятностью; г) только гомозиготные особи.</p>	б
85.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Мозаицизм — это:</p> <p>а) наличие в организме клеток с разными кариотипами; б) удвоение всей хромосомы; в) потеря участка хромосомы; г) замена одного нуклеотида.</p>	а
86.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Ген CFTR связан с:</p> <p>а) миодистрофией Дюшенна; б) фенилкетонурией; в) муковисцидозом; г) гемофилией А.</p>	в
87.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Трисомия — это:</p> <p>а) отсутствие одной хромосомы; б) наличие трёх гомологичных хромосом вместо двух; в) потеря участка хромосомы; г) замена одного нуклеотида.</p>	б
88.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Какой метод используют для диагностики точечных мутаций в конкретном гене?</p> <p>а) кариотипирование; б) ПЦР с последующим секвенированием; в) УЗИ плода; г) биохимический скрининг.</p>	б

89.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При синдроме Патау кариотип:</p> <p>а) 47,XY,+13; б) 47,XY,+18; в) 47,XX,+21; г) 45,X.</p>	а
90.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Что означает термин «мозаицизм»?</p> <p>а) наличие двух и более клеточных линий с разными генотипами в одном организме; б) удвоение всей хромосомы; в) замена одного нуклеотида на другой; г) потеря одной хромосомы.</p>	а
91.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Какой тип наследования у нейрофиброматоза I типа?</p> <p>а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) X-сцепленный рецессивный; г) митохондриальный.</p>	а
92.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Метод NGS (next generation sequencing) позволяет:</p> <p>а) увидеть хромосомы под микроскопом; б) амплифицировать один фрагмент ДНК; в) секвенировать множество генов одновременно; г) определить уровень ферментов в крови.</p>	в
93.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При X-сцепленном доминантном наследовании:</p> <p>а) болеют только мужчины; б) болеют и мужчины, и женщины, но женщины чаще; в) болеют только женщины; г) болезнь проявляется только у гомозигот.</p>	б
94.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Основной механизм возникновения трисомий — это:</p> <p>а) делеция участка хромосомы; б) нерасхождение хромосом в мейозе; в) дупликация гена; г) точечная мутация.</p>	б

95.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Ген DMD связан с: а) фенилкетонурией; б) муковисцидозом; в) миодистрофией Дюшенна; г) гемофилией А.</p>	В
96.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Пренатальный скрининг включает: а) только УЗИ; б) только биохимический анализ крови; в) УЗИ и биохимический скрининг (например, «тройной тест»); г) кариотипирование без инвазивных процедур.</p>	В
97.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Синдром Эдвардса проявляется: а) микроцефалией и расщелиной губы; б) множественными пороками сердца, «стопой-к ачалкой», низкой массой тела; в) высоким ростом и гинекомастией; г) умственной отсталостью и макроорхизмом.</p>	б
98.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Что такое «плейотропия»? а) вероятность проявления гена в фенотипе; б) влияние одного гена на несколько фенотипических признаков; в) наличие разных аллелей в популяции; г) степень выраженности признака.</p>	б
99.	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Для подтверждения хромосомной аномалии после скрининга проводят: а) повторный УЗИ-осмотр; б) инвазивную процедуру (амниоцентез, биопсию ворсин хориона) с последующим кариотипированием; в) общий анализ крови; г) электрокардиограмму.</p>	б
100	ПК-2	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ При аутосомно-доминантном наследовании риск передачи заболевания от больного родителя к ребёнку составляет: а) 0 %;</p>	В

		б) 25 %; в) 50 %; г) 100 %.																					
101	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите профилактическое мероприятие и его цель:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Мероприятие</th> <th colspan="2">Цель</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>пренатальный скрининг;</td> <td>А.</td> <td>выявление наследственных болезней у новорождённых (например, фенилкетонурии);</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>неонатальный скрининг;</td> <td>Б.</td> <td>оценка риска наследственных заболеваний до зачатия;</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>медико-генетическое консультирование ;</td> <td>В.</td> <td>раннее выявление хромосомных аномалий и пороков развития плода;</td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>преконцепционный скрининг.</td> <td>Г.</td> <td>разъяснение рисков и вариантов действий при установленном диагнозе или семейном анамнезе.</td> </tr> </tbody> </table>	Мероприятие		Цель		1.	пренатальный скрининг;	А.	выявление наследственных болезней у новорождённых (например, фенилкетонурии);	2.	неонатальный скрининг;	Б.	оценка риска наследственных заболеваний до зачатия;	3.	медико-генетическое консультирование ;	В.	раннее выявление хромосомных аномалий и пороков развития плода;	4.	преконцепционный скрининг.	Г.	разъяснение рисков и вариантов действий при установленном диагнозе или семейном анамнезе.	1В, 2А, 3Г, 4Б.
Мероприятие		Цель																					
1.	пренатальный скрининг;	А.	выявление наследственных болезней у новорождённых (например, фенилкетонурии);																				
2.	неонатальный скрининг;	Б.	оценка риска наследственных заболеваний до зачатия;																				
3.	медико-генетическое консультирование ;	В.	раннее выявление хромосомных аномалий и пороков развития плода;																				
4.	преконцепционный скрининг.	Г.	разъяснение рисков и вариантов действий при установленном диагнозе или семейном анамнезе.																				
102	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите группу риска и рекомендуемое генетическое обследование:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Группа риска</th> <th colspan="2">Обследование</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>супружеские пары с повторными выкидышами;</td> <td>А.</td> <td>кариотипирование родителей;</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>женщины старше 35 лет</td> <td>Б.</td> <td>неинвазивный пренатальный</td> </tr> </tbody> </table>	Группа риска		Обследование		1.	супружеские пары с повторными выкидышами;	А.	кариотипирование родителей;	2.	женщины старше 35 лет	Б.	неинвазивный пренатальный	1А, 2Б, 3В, 4Г.								
Группа риска		Обследование																					
1.	супружеские пары с повторными выкидышами;	А.	кариотипирование родителей;																				
2.	женщины старше 35 лет	Б.	неинвазивный пренатальный																				

			на момент беременности;		тест (НИПТ) или амниоцентез;																	
		3.	семьи с известным наследственным заболеванием;	В.	молекулярно-генетическая диагностика (поиск мутаций в конкретном гене);																	
		4.	новорождённые с подозрением на врождённую патологию.	Г.	тандемная масс-спектрометрия (скрининг метаболических болезней).																	
103	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца.</p> <p>Соотнесите метод профилактики и его уровень:</p> <table border="1" data-bbox="373 927 1011 1926"> <thead> <tr> <th colspan="2">Метод</th> <th colspan="2">Уровень</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>первичная профилактика;</td> <td>А.</td> <td>раннее выявление и лечение заболевания для предотвращения осложнений (например, диета при фенилкетонурии);</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>вторичная профилактика;</td> <td>Б.</td> <td>предотвращение возникновения заболевания (например, приём фолиевой кислоты до зачатия);</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>третичная профилактика.</td> <td>В.</td> <td>скрининг и прерывание беременности при тяжёлом неизлечимом заболевании.</td> </tr> </tbody> </table>				Метод		Уровень		1.	первичная профилактика;	А.	раннее выявление и лечение заболевания для предотвращения осложнений (например, диета при фенилкетонурии);	2.	вторичная профилактика;	Б.	предотвращение возникновения заболевания (например, приём фолиевой кислоты до зачатия);	3.	третичная профилактика.	В.	скрининг и прерывание беременности при тяжёлом неизлечимом заболевании.	1Б, 2В, 3А.
Метод		Уровень																				
1.	первичная профилактика;	А.	раннее выявление и лечение заболевания для предотвращения осложнений (например, диета при фенилкетонурии);																			
2.	вторичная профилактика;	Б.	предотвращение возникновения заболевания (например, приём фолиевой кислоты до зачатия);																			
3.	третичная профилактика.	В.	скрининг и прерывание беременности при тяжёлом неизлечимом заболевании.																			
104	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце,</p>				1Б, 2Г, 3В, 4А.																

подберите соответствующую позицию из правого столбца.

Соотнесите термин и его определение:

Термин		Определение	
1.	генетический скрининг;	А.	обследование всех новорождённых на ряд наследственных болезней;
2.	генетическое консультирование;	Б.	выявление носителей мутаций в определённой популяции;
3.	пресимптоматическое тестирование;	В.	оценка риска наследственного заболевания у лиц с семейным анамнезом до появления симптомов;
4.	популяционный скрининг.	Г.	разъяснение пациенту природы заболевания, рисков и вариантов действий.

105 ПК-4

Прочитайте текст и установите соответствие К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца. Соотнесите фактор риска и рекомендуемую профилактику

Фактор риска		Профилактика	
1.	кровно-родственный брак;	А.	пренатальная диагностика (амниоцентез/Б ИВХ);
2.	возраст матери > 35 лет;	Б.	преконцепционное генетическое тестирование супругов;
3.	наличие в семье ребёнка с	В.	НИПТ или инвазивная

1Б, 2В, 3Б, 4Г.

		муковисцидозо м;		диагностика;	
		4. история спонтанных абортов.	Г.	кариотипирован ие супругов.	
106	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>Установите последовательность этапов медико-генетического консультирования:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. расчёт генетического риска; 2. сбор анамнеза и построение родословной; 3. информирование семьи и выдача заключения; 4. постановка клинического диагноза; 5. предложение профилактических/диагностических мероприятий. 			2-4-1-5-3.
107	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>Расположите этапы пренатальной профилактики в порядке проведения:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. инвазивная диагностика (при высоком риске); 2. УЗИ-скрининг I триместра; 3. биохимический скрининг («двойной/тройной тест»); 4. НИПТ (по показаниям); 5. УЗИ II триместра. 			: 2-3-4-5-1.
108	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>. Определите последовательность действий при выявлении носителя рецессивной мутации:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. разъяснение риска для потомства; 2. тестирование партнёра на ту же мутацию; 3. подтверждение статуса носителя; 4. обсуждение вариантов репродукции (ПГД, донорство, усыновление); 5. тестирование ближайших родственников (по желанию). 			3-2-1-4-5.
109	ПК-4	<p>Прочитайте текст и установите последовательность</p> <p>Установите порядок проведения неонатального скрининга:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. забор крови (пятно на бланке); 2. лабораторный анализ (тандемная масс-спектрометрия и др.); 3. уведомление родителей при 			1-2-3-4-5.

		положительном результате; 4. подтверждение диагноза (повторный тест, ДНК-диагностика); 5. начало терапии (например, диетотерапия при ФКУ).	
110	ПК-4	Прочитайте текст и установите последовательность Расположите шаги просветительской беседы о профилактике врождённых пороков: 1. обсуждение факторов риска (возраст, экология, инфекции); 2. рекомендации по приёму фолиевой кислоты и здоровому образу жизни; 3. объяснение целей пренатального скрининга; 4. ответы на вопросы пациента; 5. выдача памятки/информационного листа.	1–2–3–4–5.
111	ПК-4	Вставьте в предложение пропущенное слово (термин, словосочетание, число). Ответ запишите чётко и без лишних пояснений. Метод массового обследования новорождённых на наследственные заболевания называется _____ скринингом.	неонатальным.
112	ПК-4	Вставьте в предложение пропущенное слово (термин, словосочетание, число). Ответ запишите чётко и без лишних пояснений. Для профилактики дефектов нервной трубки женщине рекомендуется принимать _____ кислоту за 3 месяца до зачатия и в I триместре беременности.	фолиевую.
113	ПК-4	Вставьте в предложение пропущенное слово (термин, словосочетание, число). Ответ запишите чётко и без лишних пояснений. Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) анализирует свободно циркулирующую _____ ДНК в крови матери.	фетальную (или плодную).
114	ПК-4	Вставьте в предложение пропущенное слово (термин, словосочетание, число). Ответ запишите чётко и без лишних пояснений. При аутосомно-рецессивном заболевании, если оба родителя — носители мутации, вероятность рождения больного ребёнка составляет _____ %.	25.
115	ПК-4	Вставьте в предложение пропущенное слово (термин, словосочетание, число). Ответ запишите чётко и без лишних пояснений. Медико-генетическое консультирование до зачатия называется _____.	преконцепционным.

		(или прегравидарным).	
116	ПК-4	Дайте краткий ответ (1–5 слов, термин или короткое словосочетание). Как называется массовое обследование новорождённых на наследственные болезни?	неонатальный скрининг.
117	ПК-4	Дайте краткий ответ (1–5 слов, термин или короткое словосочетание). Какой витамин рекомендуется принимать до зачатия для профилактики дефектов нервной трубки?	фолиевая кислота
118	ПК-4	Дайте краткий ответ (1–5 слов, термин или короткое словосочетание). Метод выявления хромосомных аномалий по ДНК плода в крови матери.	НИПТ (неинвазивный пренатальный тест).
119	ПК-4	Дайте краткий ответ (1–5 слов, термин или короткое словосочетание). Как именуется консультирование пары до зачатия для оценки генетических рисков?	преконцепционное (прегравидарное) консультирование.
120	ПК-4	Дайте краткий ответ (1–5 слов, термин или короткое словосочетание). Основной метод подтверждения диагноза при подозрении на синдром Дауна у плода.	амниоцентез (или БИВХ) с кариотипированием.
121	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Цель первичного уровня профилактики в медицинской генетике: а) раннее выявление и лечение заболевания; б) предотвращение возникновения заболевания; в) реабилитация инвалидов; г) паллиативная помощь.	б
122	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Неонатальный скрининг в РФ включает проверку на: а) синдром Дауна; б) фенилкетонурию; в) муковисцидоз и синдром Клайнфельтера; г) гемофилию А.	б
123	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ НИПТ позволяет выявить: а) все генетические заболевания; б) численные хромосомные аномалии (трисомии 21, 18, 13);	б

		<p>в) точечные мутации в любом гене; г) врождённые инфекции.</p>	
124		<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Медико-генетическое консультирование наиболее эффективно: а) только после рождения больного ребёнка; б) до зачатия или на ранних сроках беременности; в) в любом возрасте, независимо от планов на деторождение; г) исключительно при наличии семейного анамнеза.</p>	б
125	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Фактор риска, требующий преконцепционного генетического тестирования: а) возраст матери < 25 лет; б) кровно-родственный брак; в) первая беременность; г) отсутствие хронических болезней.</p>	б
126	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Метод, позволяющий диагностировать синдром Марфана до рождения ребёнка: а) рутинное УЗИ; б) ДНК-анализ гена <i>FBN1</i> при пренатальной диагностике; в) биохимический скрининг I триместра; г) НИПТ.</p>	б
127	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ При аутосомно-доминантном заболевании риск для потомства больного родителя: а) 0 %; б) 25 %; в) 50 %; г) 100 %.</p>	в
128	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Пренатальный скрининг I триместра включает: а) только УЗИ; б) только биохимический анализ; в) УЗИ + биохимию (РАРР-А, β-ХГЧ); г) НИПТ.</p>	в
129	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ Для профилактики врождённых пороков</p>	б

		<p>развития важно:</p> <p>а) избегать физических нагрузок;</p> <p>б) принимать фолиевую кислоту до и во время беременности;</p> <p>в) ограничить питьё воды;</p> <p>г) исключить из рациона белки.</p>	
130	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При выявлении высокого риска хромосомной аномалии по скринингу следующим шагом обычно является:</p> <p>а) повторное УЗИ через месяц;</p> <p>б) инвазивная диагностика (БИВХ/амниоцентез);</p> <p>в) назначение витаминов;</p> <p>г) прекращение наблюдения.</p>	б
131	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) проводится:</p> <p>а) во время беременности;</p> <p>б) до переноса эмбриона при ЭКО;</p> <p>в) после рождения ребёнка;</p> <p>г) вместо пренатального скрининга.</p>	б
132	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Ключевой принцип просветительской работы с населением в генетике:</p> <p>а) запугивание рисками;</p> <p>б) предоставление объективной информации для осознанного выбора;</p> <p>в) скрытие сложных диагнозов;</p> <p>г) навязывание решений.</p>	б
133	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Оптимальный срок для УЗИ-скрининга I триместра:</p> <p>а) 5–6 недель;</p> <p>б) 11–14 недель;</p> <p>в) 20–22 недели;</p> <p>г) 30–32 недели.</p>	б
134	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При аутосомно-рецессивном заболевании риск для ребёнка от двух носителей:</p> <p>а) 0 %;</p> <p>б) 25 %;</p> <p>в) 50 %;</p>	б

		г) 75 %.	
135	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Основной метод подтверждения хромосомной аномалии после НИПТ:</p> <p>а) повторный НИПТ; б) биохимический анализ крови матери; в) инвазивная диагностика с кариотипированием; г) УЗИ в динамике.</p>	в
136	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Вакцинация против краснухи важна для профилактики:</p> <p>а) хромосомных аномалий; б) врождённых пороков, вызванных инфекцией; в) моногенных заболеваний; г) многоплодной беременности.</p>	б
137	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Пренатальный скрининг во II триместре включает:</p> <p>а) только УЗИ; б) только биохимию (АФП, ХГЧ, эстриол); в) УЗИ + биохимию; г) НИПТ.</p>	в
138	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При кровно-родственном браке возрастает риск:</p> <p>а) хромосомных аномалий; б) аутосомно-рецессивных заболеваний; в) X-сцепленных болезней; г) полиплоидии.</p>	б
139	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Цель третичной профилактики в генетике:</p> <p>а) предотвращение заболевания; б) раннее выявление для снижения тяжести проявлений; в) отказ от деторождения; г) скрининг популяции.</p>	б
140	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Неонатальный скрининг проводят:</p> <p>а) в первые 24 часа жизни; б) на 3–5-й день жизни; в) в 1 месяц;</p>	б

		г) в 6 месяцев.	
141	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Фактор риска хромосомных аномалий:</p> <p>а) возраст матери > 35 лет;</p> <p>б) возраст отца > 30 лет;</p> <p>в) первая беременность;</p> <p>г) регулярный приём витаминов.</p>	а
142	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Метод, позволяющий выявить микроделеции/дупликации (например, синдром Ди Джорджи):</p> <p>а) рутинное кариотипирование;</p> <p>б) FISH или хромосомный микроматричный анализ;</p> <p>в) биохимический скрининг;</p> <p>г) УЗИ.</p>	б
143	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При планировании беременности парам с отягощённым анамнезом рекомендуют:</p> <p>а) отказаться от детей;</p> <p>б) медико-генетическое консультирование;</p> <p>в) только УЗИ на ранних сроках;</p> <p>г) приём антибиотиков.</p>	б
144	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>НИПТ можно проводить:</p> <p>а) с 5 недель беременности;</p> <p>б) с 9–10 недель беременности;</p> <p>в) во II триместре;</p> <p>г) только перед родами.</p>	б
145	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>Основной способ профилактики фенилкетонурии у новорождённого:</p> <p>а) диета матери во время беременности;</p> <p>б) ранний неонатальный скрининг и диетотерапия;</p> <p>в) вакцинация;</p> <p>г) избегание УФ-излучения.</p>	б
146	ПК-4	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ</p> <p>При синдроме Клайнфельтера (47,XXY) риск передачи мутации потомству:</p> <p>а) высокий;</p>	б

		б) низкий (чаще бесплодие); в) 50 %; г) 100 %.	
147	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Важный компонент просветительской работы — объяснение: а) что все генетические болезни неизлечимы; б) значения ранней диагностики и доступных методов помощи; в) необходимости прерывания беременности при любом риске; г) бесполезности профилактики.	б
148	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Биопсия ворсин хориона (БВХ) проводится: а) в I триместре (10–13 недель); б) во II триместре (16–20 недель); в) в III триместре; г) после родов.	а
149	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Для снижения риска врождённых пороков рекомендуется: а) приём алкоголя в малых дозах; б) отказ от тератогенных лекарств и вредных привычек; в) ограничение воды до 0,5 л/день; г) полное исключение физической активности.	б
150	ПК-4	Прочитайте текст и выберите правильный ответ Медико-генетическое заключение включает: а) окончательный диагноз без пояснений; б) оценку риска, варианты действий и рекомендации; в) список запрещённых продуктов; г) направление на операцию.	б

Разработан:
доцент кафедры дефектологии,
русского языка и социальной работы



К.М.Оганян