001. Массовый биохимический скрининг предполагает:

обследование детей из учреждений для слабовидящих

исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов)

обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии

обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегий

002. Молекулярный зонд – это:

комплиментарный участок ДНК

протяженный участок ДНК, комплиментарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген

синтетическая олигонуклеотидная меченная (радиоактивно или флюоресцентно) последовательность,комплементарная мутантному или нормальному гену

003. Метод точной диагностики хромосомных болезней:

клинический

дерматоглифический

цитогенетический

клинико-генеалогический

специфическая биохимическая диагностика

004. Риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями существенно повышается в возрастных пределах:

20-25 лет

25-30 лет

30-35 лет

35-40 лет

005. Формула кариотипа при синдроме «кошачьего крика»:

45, Х0;

46, ХХ, 9р+

46, ХХ, 5р-

46, ХХ/45, Х0

006. Полиплоидия – это:

уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар

диплоидный набор хромосом в гамете

увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору

007. Укажите формулу кариотипа при синдроме Патау:

47, ХХ, 18+

47, XY, 13+

46, ХХ, 5р-

47. ХХY

45.Х

008. Летальные нарушения кариотипа:

моносомии по Х-хромосоме

трисомии по половым хромосомам

моносомии по аутосомам

трисомии по аутосомам

009. Причины возникновения трисомий:

отставание хромосом в анафазе

нерасхождение хромосом

точечные мутации

010. Исследование кариотипа показано:

у женщины с 1 спонтанным абортом

у родителей ребенка с простой формой трисомии 21

у супружеской пары с мертворождением и 3 спонтанными абортами в анамнезе

011. В основе рациональной диетотерапии при фенилкетонурии лежит:

полное исключение фенилаланина и тирозина

значительное ограничение фенилаланина и полное исключение тирозина

значительное ограничение фенилаланина и тирозина

значительное ограничение фенилаланина и возрастное количество тирозина

012. При сольтеряющей форме врожденной дисфункции коры надпочечников реабсорбция натрия и хлора в почечных канальцах:

увеличивается

уменьшается

013. Сольтеряющая форма врожденной дисфункции коры надпочечников обусловлена блоком фермента 21-гидроксилазы:

полным

неполным

014. Для диагностики врожденной дисфункции коры надпочечников необходимым является определение:

17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови

17-ОН-Р (17-оксипрогестерона) в крови и 17-КС в моче

17-КС и 11-ОКС в моче

тестостерона и кортизола в крови

015. Для сольтеряющей форме врожденной дисфункции коры надпочечников характерно:

гипонатриемия и гиперкалиемия

гипернатриемия и гипокалиемия

гипонатриемия и гиперхлоремия

гиперкалиемия и гиперхлоремия

гиперхлоремия и снижение щелочных резервов крови

016. Врожденные пороки развития различных органов формируются в следующие сроки пренатального развития:

в первые 7-8 недель

перинатальный период

с 12 недели беременности

017. Биохимические показатели, характерные для гомоцистонурии:

повышенное содержание гомоцистина в моче при нормальном содержании его в крови

повышенное содержание метионина и гомоцистина в крови и моче

низкое содержание метионина в крови и моче

018. Болезнь Дауна может быть результатом:

транслокации

мозаицизма

регулярной трисомии

верно все

019. У ребенка признаки тяжелой умственной отсталости. Ему положено выполнение всех перечисленных анализов, КРОМЕ:

исследование хромосом

исследование на возможность ломкой Х-хромосомы

анализ сыворотки на АФП

генеалогическое исследование

020. Исследование кариотипа необходимо проводить во всех случаях, КРОМЕ:

ребенка с МВПР

женщина с привычными выкидышами

ребенок с расщелиной губы

021. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные:

недостатком генетического материала

избытком генетического материала

022. Хромосомы с концевым расположение центромеры называются:

метацентриками

акроцентриками

субметацентриками

дицентриками

023.Эухроматиновые участки хромосом содержат:

множественные повторы последовательностей ДНК

гены

нетраскрибируемые локусы

регуляторные области

024. С применением цитогенетических методов диагностируются:

наследственные дефекты обмена веществ

мультифактериальные болезни

болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом

025. Показания для проведения биохимического исследования:

повторные случаи хромосомных перестроек в семье

отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо продуктов

множественные врожденные пороки развития

повторные спонтанные аборты

026. Эндонуклеазные рестриктазы – это:

ферменты, разрезающие ДНК в строго специфических местах

ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК

ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК

027. Для диагностики геномных мутаций применяют:

метод G- окраски

метод С – окраски

рутинную окраску

метод с использованием флюоресцентных красителей

028. Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:

низкая частота гена болезни в популяции

отсутствие методов патогенетического лечения

наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта

выраженный клинический полиморфизм болезни

029. Амплификация генов – это:

идентификация последовательности оснований ДНК

многократное повторение какого-либо участка ДНК

выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген

030. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом

синдромов с множественными пороками развития

хромосомной патологии

мультифактеральных болезней

031. Для диагностики болезней, обусловленных мутантным геном известной последовательности, применяют:

специфическую рестриктазу

прямую детекцию с использованием специфических молекулярных зондов

семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов

032. Секвенирование ДНК – это:

идентификация последовательности оснований ДНК

многократное повторение какого-либо участка ДНК

выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген

033. Современные цитогенетические методики:

исследование полового хроматина

интерфазный анализ хромосом

метод рутинной окраски

034. Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

результатов биохимического анализа мочи и крови

данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклинических методов исследования

клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости

характерных клинических симптомов, данных электромиографии определения креатининфосфокиназы в сыворотке крови

035. Генные болезни обусловлены:

потерей участка хромосомы

дупликацией части хромосомы

потерей двух генов и более

мутацией одного гена

036. Диагноз адреногенитального синдрома устанавливают на основании:

клинической картины и определения уровня гормонов

концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости

клинических симптомов, данных цитогенетического анализа, параклинических методов исследования

037. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой окончательно подтверждается на основании:

результатов биохимических исследований мочи и крови

данных электроэнцефалографии

молекулярно-генетического анализа

результатов психологического тестирования

038. С помощью молекулярно-генетических методов пренатально диагностируют:

муковисцидоз

синдром «кошачьего крика»

хронический миелолейкоз

039. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

наследственных дефектов обмена аминокислот

наследственной патологии крови

пороков развития

наследственных дефектов обмена углеводов

040. С помощью УЗИ у плода диагностируют:

фенилкетонурию

анэнцефалию

синдром Морфана

041. Неинвазивными методами пренатальной диагностики:

фетоскопия

хорионбиопсия

анализ ХГЧ и РАРР-А в сыворотке беременной

кордоцентез

042. Для просеивающей диагностики фенилкетонурии у новорожденных берут кровь:

в процессе родов (пуповинная кровь)

на 7-10 день жизни

на 3-5 день жизни

043. С помощью УЗИ диагностируют:

галактоземию

мукополисахаридоз

ахондроплазию

044. Кордоцентез проводят в сроки гестации:

5-8 недель

9-11 недель

16-18 недель

20-22 недели

045. Пренатальная диагностика – это:

комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка

предотвращение беременности при высоком риске рождения больного ребенка

диагностика болезни у эмбриона или плода

оценка риска развития заболевания у будущего ребенка

диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной

046. Рестриктазы:

удаляют пептиды из белков

необходимы для репликации ДНК

разрезают двунитевые молекулы ДНК по специфическим последовательностям

участвуют в протеолизе белков

047. В каком возрасте могут проявляться наследственные заболевания?

период новорожденности

в детском возрасте

в пубертатном периоде

в пожилом возрасте

в любом из перечисленных возрастов

048. Наследственное заболевание - это:

заболевание, которое встречается у нескольких членов семьи

заболевание, которое определяется аномалией генов или хромосом

врожденное заболевание

049. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

нагрузкой глиадина

исследованием креатинина в моче

тонкослойной хромотографией белков плазмы крови

определением электролитов в поте

определением уровня липопротеинов в плазме крови

050. Общим биохимическим показателем для всех форм фенилкетонурии является:

повышение уровня фенилаланина

повышение уровня тирозина

снижение активности дегидрофолатредуктазы

051. Понятие гена включает в себя:

только интроны

только экзоны

часть экзонных участков гена

участок ДНК, ответственный за синтез полипептида

052. « Геном» человека это:

совокупность ядерной ДНК

хромосомный набор организма

совокупность транслируемых участков ДНК

совокупность ядерной и митохондриальной ДНК

053. Синоним понятия « цитоплазматическая наследственность»:

Х-сцепленное доминантное наследование

митохондриальная наследственность

хромосомные микроделеци

голандрическое наследование

054. Болезни, обусловленные цитоплазматической наследственностью, связаны с:

мутациями в аутосомах

точковыми мутациями

мутациями в ДНК митохондрий

055. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гомозиготами по гену фенилкетонурии, составляет:

25%.

100%.

0%.

50%.

056. Последовательность РНК, содержащей интроны, является:

матричной РНК (мРНК)

первичный РНК-транскриптат (пре-РНК)

транспортная РНК (тРНК)

рибосомальная РНК (рРНК)

057. Гибридизация – это:

комплиментарный синтез ДНК

процесс плавления ДНК

процесс удлинения однонитиевых ДНК

процесс образования двунитиевых структур ДНК

синтез ДНК по матрице РНК

058. Полимеразная цепная реакция представляет собой:

искусственный некомплиментарный синтез ДНК

амплификация in vivo специфического фрагмента ДНК

избирательный синтез in vitro большого числа копий небольшого фрагмента геномной ДНК

комплиментарный синтез транскрибируемых ДНК

059. Основным сахаром в полинуклеотидной цепи ДНК является:

рибоза

сахароза

фруктоза

дезоксирибоза

060. При трансляции образуются молекулы:

первичного РНК-транскриптата

м-РНК

полипептидной цепи

кДНК

тРНК

061. Генетический код необходим для:

комплиментарного синтеза ДНК

перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную

определение нуклеотидной последовательности ДНК

синтеза первичного РНК-транскриптата

062. Нонсенс кодоны:

определяют окончание трансляции

кодируют аминокислоты

определяют окончание синтеза амплифицируемого фрагмента

участвуют в регуляции сплайсинга

063. Сплайсинг это:

процесс вырезания интронов из молекулы ДНК

трансляция областей мРНК, комплиментарных экзонам

избирательный синтез РНК-транскриптата, комплиментарного кодирующей области генов

процесс вырезания последовательностей, комплиментарных интронам, из молекулы первичного РНК-транскриптата

избирательная транскрипция экзонов

064. Сдвиг рамки считывания возникает при:

миссенс мутациях

нонсенс мутациях

внутригеных делециях, не кратных 3 нуклеотидах

внутригенных инсерциях, кратных 3 нуклеотидам

экспансии тринуклеотидных повторов

065. Какие заболевания подлежат массовому биохимическому скринингу:

нейрофиброматоз

гемохроматоз

мукополисахаридозы

фенилкетонурия

066. В амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе (без культивирования клеток) можно провести все перечисленные исследования, кроме:

биохимического исследования метаболитов

исследования активности ферментов

определение альфа-фетопротеина

исследования кариотипа

067. Методические подходы к пренатальной диагностике должны отвечать следующим требованиям:

высокая точность метода

небольшая опасность осложнений

небольшой срок беременности

минимальная продолжительность анализа

все перечисленное

068. Ошибки при определении кариотипа могут быть связаны:

с клональным характером роста клеток амниотической жидкости

с мозаицизмом клеток плода

с физиологической полиплоидией культивируемых клеток

с загрязнением образцов вод клетками материнского происхождения

со всеми перечисленными причинами

069. Самыми важными показаниями к проведению цитогенетической пренатальной диагностики плода являются:

наличие в семье предыдущего ребенка с хромосомной патологией

угроза прерывания беременности

вирусное заболевание перенесенное матерью в 1-2 триместре беременности

наличие семейной сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей

070. Толщину воротникового пространства у плода определяют в сроках беременности:

7-9 недель

11-14 недель

16-18 недель

20-21 неделя

071. Во втором триместре беременности УЗИ проводят со всеми перечисленными целями, кроме одной:

скрининг врожденных пороков развития у плода

биопсия хориона

проведение амниоцентеза

биопсии кожи плода

072. Методические подходы к пренатальной диагностике должны отвечать всем требованиям кроме одного:

высокая точность метода

небольшая опасность осложнений

небольшой срок беременности

первая беременность у женщины

073. Абсолютным показанием для прерывания беременности является:

коревая краснуха в первом триместре беременности

хронический алкоголизм матери

лечение антибластическими препаратами УБРАТЬ!

все перечисленное

ничего из перечисленного

074. Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:

определение иммунореактивного трипсина

определение электролитов пота

выявление жира в кале

определение активности пищеварительных ферментов в кале

теста с цетилпиридинхлоридом

075. В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

амниоцентез

биопсия хориона

кордоцентез

фетоскопия

076. Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

подъем уровня фенилгидрозина

гиперфенилаланинемия

лейкоцитоз

повышение уровня тирозина

подъем уровня гомогентизиновой кислоты

077. Проба Фелинга выявляет наличие в моче:

кетоновых кислот

фенилаланина

фенилкетокислот

фенилгидразина

гомогентизиновой кислоты

078. С помощью флуориметрии установлено, что уровень фенилаланина в крови новорожденного – 15 мг%. Лечебная тактика по отношению к этому ребенку включает:

назначение диеты с ограничением фенилаланина при биохимическом контроле

только наблюдение педиатра

витаминотерапию с помощью В6

введение тирозина

079. Фенилаланингидроксилаза характеризует следующую реакцию:

дезаминирование тирозина

гидроксилирование фенилаланина

восстановление тетрогидроптерина

окисление гомогентизиновой кислоты

080. Дегидроптеридин редуктаза катализирует следующую реакцию:

дезаминирование тирозина

гидроксилирование фенилаланина

восстановление тетрагидробиоптерина

окисление гомогентизиновой кислоты

йодирование тирозина

081. Нормальная концентрация фенилаланина в крови составляет:

1-2 мг %

3-4 мг %

5-6 мг %

7-8 мг %

9-10 мг %

082. Для диагностики лизосомных болезней используется все перечисленное, кроме:

исследование активности лизосомных ферментов

выявление продуктов катаболизма содержимого лизосом

метода « метаболического кооперирования»

определения концентрации электролитов в биологических жидкостях

083. Иммуноферментный анализ (ИФА) представляет собой:

иммунологический анализ антигенов и антител, основанный на реакции преципитации

иммунохимический анализ. При котором для выявления комплекса антиген-антитело используют конъюгаты антител и антигенов с ферментами

иммунохимический метод, сочетающий принципы электрофореза и иммунодиффузии

метод исследования взаимодействия антитела с антигеном. При котором в один из компонентов вводят радиоактивную метку

084. Радиоиммунный анализ (РИА) представляет собой:

иммунологический анализ антигенов и антител, основанный на реакции преципитации

иммунохимический анализ. При котором для выявления комплекса антиген-антитело используют конъюгаты антител и антигенов с ферментами

иммунохимический метод, сочетающий принципы электрофореза и иммунодиффузии

метод исследования взаимодействия антитела с антигеном. При котором в один из компонентов вводят радиоактивную метку

085. Блоттинг ДНК по Саузерну представляет собой:

плавление ДНК

перенос денатурированной ДМ на нитроцеллюлозный фильтр для последующей гибридизации

присоединение поли-А-последовательности к 3\* -концу эукариотической РНК

ультрацентрифугирование в градиенте плотности

086. CISS- метод используется для:

анализа числовых и структурных нарушений в интерфазных ядрах

выявления уникальных или низкокопийных последовательностей ДНК

обнаружения несбалансированной хромосомной аберрации

087. Для получения к ДНК на основе выделенной РНК используется:

ДНК – полимераза

лигаза

рестриктаза

обратная транскриптаза

протеиназа

088. Миграция ДНК в геле зависит от всего, кроме:

конформации молекулы ДНК

длины молекулы ДНК

концентрации геля

напряженности электрического поля

освещенности

089. В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:

нуклеотидфосфатов

ДНК-полимераза

ионов магния

геномной ДНК

ДНК-лигаза

090. Ген CFTR локализован:

в 12 хромосоме

в 7 хромосоме

в Х – хромосоме

в 4 хромосоме

в 5 хромосоме

091. Мутация del F508 – это:

делеция фенилаланина в 508 положении последовательности гена

делеция фенилаланина в 508 положении аминокислотной цепи

замена фенилаланина на триптофан

амплификации трех нуклеотидов, кодирующих фенилаланин

все перечисленное неверно

092. рН крови в норме составляет:

6.85 – 7.0.

7.0 – 7.35.

7.35 – 7.45.

7.45 – 7.8.

093. Символ рН означает:

концентрацию Н+

концентрацию ОН-

отрицательный десятичный логарифм Н-

соотношение Н+/ОН-

094. Иммуноферментный анализ является основным методом массового просеивания:

на врожденный гипотиреоз

на фенилкетонурию

на галактоземию

органические ацидурии

095. Для гомогентизиновой кислоты характерны все перечисленные особенности, кроме одной:

может быть идентифицирована и количественно измерена с помощью хроматографических методов

является промежуточным метаболитом обмена фенилаланина

является промежуточным метаболитом обмена тирозина

накапливается при гомоцистинурии

096. Для хронического миелоидного лейкоза характерны следующие перестройки хромосом:

транслокация между 22 и 9 хромосомой

частичная моносомия 21 хромосомы

трисомия 21 хромосомы

транслокация между хромосомами 5 и 17

097. Минимальное количество интерфазных ядер, необходимое для определения процентного содержания полового хроматина составляет:

до 20.

до 50.

до 100.

до 150.

до 300.

098. Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:

для увеличения числа митозов

для задержки делящихся клеток на стадии метафазы

для получения хорошего разброса хромосом

для лучшего окрашивания хромосомных препаратов

все ответы верны

099. Колхицин при приготовлении хромосомных препаратов используется:

для увеличения числа митозов

для задержки делящихся клеток на стадии метафазы

для получения хорошего разброса хромосом

для улучшения качества дифференциальной окраски хромосом

для всего перечисленного

100. Хроматин-положительные клетки (одно тельце Бара) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

одной Х – хромосомы

двух Х – хромосом

трех Х – хромосом

одной Y – хромосомы

двух Y – хромосом

101. Спорадический случай наследственного заболевания может быть следствием:

фенокопии

свежей мутации

сегрегирующего дефекта

102. Во взаимодействии генов наиболее важным при мультифакториальном наследовании является:

доминирование

аддитивность

эпистаз

103. При мультифакториальном наследовании существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов:

один ген и много средовых факторов

много генов и один средовой фактор

сочетание множества генетических и средовых факторов

104. Для просеивающей диагностики врожденного гипотиреоза у новорожденных берут кровь:

в процессе родов (пуповинная кровь)

на 7-10 день жизни

на 3-5 день жизни

105. Для новорожденных с сольтеряющей формой врожденной дисфункии коры надпочечников характерно:

запоры

позднее отхождение мекония

жидкий стул

106. Для врожденной дисфункции коры надпочечников характерен тип наследования:

аутосомно-доминантный

аутосомно-рецессивный

мультифакториальный

107. Врожденные пороки развития различных органов формируются в следующие сроки пренатального развития

в первые 7-8 недель

с 12 недели беременности

после 20 недель беременности

108. Врожденный порок развития – это:

морфологический дефект органа или его части, приводящий к нарушению его функции

морфологическое изменение органа, выходящее за пределы допустимых вариаций без нарушения его функций

109. Врожденные пороки развития наследственной природы – это следствие:

Верный ответ: 1

гаметопатий

фетопатий

110. Для просеивающей диагностики муковисцидоза у новорожденных берут кровь:

в процессе родов (пуповинная кровь)

на 7-10 день жизни

на 3-5 день жизни

111. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

доминантными генами

рецессивными генами

трисомией хромосом

цитоплазматической наследственностью

112. В лечении больных целиакией используются:

ферменты

антибиотики

сердечные гликозиды

113. Болезни обмена веществ, сопровождающихся развитием катаракты:

несовершенный остеогенез

гомоцистинурия

галактоземия

114. Строгое соблюдение лечебной диеты для больных с ФКУ необходимо:

до 6-8 лет

до 4 лет

в течение всей жизни

115. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:

синдром Мартина-Белл

муковисцидоз

фенилкетонурия

мукополисахаридоз

116. Какие изменения характерны для синдрома Патау:

трисомия 13 хромосомы

делеция 13 хромосомы

трисомия 14 хромосомы

117. Летальные нарушения кариотипа:

моносомии по Х-хромосоме

трисомии по половым хромосомам

моносомии по аутосомам

трисомии по аутосомам

118. Какие мутации относятся к геномным:

инверсии, транслокации, делеции

полиплоидии, анеуплоидии

внутрихромосомные и межхромосомные перестройки

119. Мозаичные организмы возникают на стадиях развития организма:

ранних стадиях дробления

гаметы

стадия образования зародышевых листков

120. Для просеивающей диагностики галактоземии у новорожденных берут кровь:

в процессе родов (пуповинная кровь)

на 7-10 день жизни

на 3-5 день жизни

121. Для злокачественной опухоли характерно:

автономность роста

моноклональность

метастазирование

нарушение процесса апоптоза

верно все

122. Метод ПЦР может использоваться для:

диагностики хромосомных нарушений

молекулярной идентификации личности

диагностики дефектов внутриутробного развития плода

123. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:

однонитевой матричной ДНК

инициирующего кодона

транспортных РНК

124. В результате лабораторного обследования больного с диагнозом лейциноз можно ожидать:

наличия сульфитов в моче

повышения уровня аминокислот с разветвленной цепью

повышения уровня фенилаланина

повышения экскреции гликозаминогликанов (ГАГ) с мочой

сдвига в формуле крови

125. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

гемофилия

синдром Дауна

синдром «кошачьего крика»

126. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны:

умственная отсталость

катаракта

патология опорно-двигательного аппарата

127. Какие заболевания не являются болезнями с наследственным предрасположением:

вторичный гемохроматоз

сахарный диабет

гипертоническая болезнь

128. Для формирования групп пациентов, предрасположенных к сахарному диабету, могут быть использованы все методы, кроме:

клинико-генеалогического

биохимического

кариотипирования

129. К генетически детерменированным факторам риска по ИБС относятся все факторы, кроме:

повышенного уровня андростендиона плазмы крови

повышенного уровня общего холестерина

повышенного уровня липопротеидов низкой и очень низкой плотности

130. Для просеивающей диагностики адреногенитального синдрома у новорожденных берут кровь:

в процессе родов (пуповинная кровь)

на 7-10 день жизни

на 3-5 день жизни

131. Причины возникновения трисомий:

отставание хромосом в анафазе

нерасхождение хромосом

точечные мутации

132*.* С целью изучения кариотипа культуру клеток обработали колхицином, который разрушает веретено деления. На какой стадии был приостановлен митоз?

телофазы

анафазы

метафазы

профазы

133. Метод ПЦР может использоваться для:

диагностики хромосомных нарушений

диагностики мутаций в генах наследственных болезней

диагностики дефектов внутриутробного развития плода

134. Врожденные заболевания - это:

заболевания, обусловленные мутацией генов

заболевания, проявляющиеся на 1-ом году жизни ребенка

заболевания, диагностируемые при рождении

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

одной Х – хромосомы

двух Х – хромосом

одной Y – хромосомы

двух Y – хромосом

136. В клетках человека при физической нагрузке резко усилился процесс синтеза АТФ, который происходит в:

лизосомах

митохондриях

комплексе Гольджи

хромосомах

рибосомах

137. Гибридизация – это:

процесс плавления ДНК

процесс удлинения однонитиевых ДНК

процесс образования двунитиевых структур ДНК

синтез ДНК по матрице РНК

138. Болезни, обусловленные нарушением хромосомного набора являются:

муковисцидоз

миопатия Дюшенна

синдром Дауна

139. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

галактоземия

синдром Тернера

синдром Патау

140. Диагноз нарушений аминокислотного обмена подтверждается:

цитогенетическое исследование

исследование белкового спектра плазмы крови

исследование мочи и крови на свободные аминокислоты

наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

141. Основными общими признаками наследственных заболеваний являются:

вовлеченность в патологический процесс нескольких систем и органов

высокая температура тела

недоношенность

142. Медико-генетическое консультирование выполняет следующие функции:

объяснение в доступной форме смысла медико-генетического прогноза

помощь в реализации правильного решения

лечение больных

143. Положением, характеризующим аутосомно-доминантный тип наследования, является:

родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

сын никогда не наследует заболевание от отца

одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

144. Положением, характеризующим Х-сцепленный тип наследования, является:

заболевание наблюдается преимущественно у мужчин

сын никогда не наследует заболевание от отца

одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

145. Сибсы – это:

все родственники пробанда

дядя пробанда

братья и сестры пробанда

146. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования):

50%

близко к 0 %

75%

25%

147. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гомозиготами по гену галактоземии, составляет:

25%

100%

0%

50%

148. Укажите болезни, относящиеся к мультифактериальным?

наследственные болезни соединительной ткани (несовершенный остеогенез, синдром Морфана, синдром Элерса-Данло)

полидактилия

гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца

149. Какие факторы препятствуют реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни:

занятия физической культурой

эмоциональные нагрузки

употребление алкоголя

150. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

трисомии по аутосомам

трисомии по половым хромосомам

моносомии по аутосомам

151. Метод ПЦР может использоваться для:

диагностики хромосомных нарушений

диагностики инфекций

диагностики дефектов внутриутробного развития плода

152. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:

четырех типов дезокситрифосфатов

инициирующего кодона

транспортных РНК

153. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны:

слабая пигментация кожи

катаракта

патология опорно-двигательного аппарата

154. Для формирования групп пациентов, предрасположенных к шизофрении, могут быть использованы все методы, кроме:

близнецового

биохимического

кариотипирования

155. К генетически детерменированным факторам риска по ИБС относятся все факторы, кроме:

повышенного уровня андростендиона плазмы крови

повышенного уровня общего холестерина

артериальной гипертензии

156. Введение массового скрининга новорожденных не целесообразно для раннего выявления:

галактоземии

гипотериоза

муковисцидоза

мукополисахаридоза

фенилкетонурии

157. В клетках человека при физической нагрузке резко усилился процесс синтеза АТФ, который происходит в:

лизосомах

митохондриях

комплексе Гольджи

158. Болезни, обусловленные нарушением хромосомного набора являются:

муковисцидоз

миопатия Дюшенна

синдром Патау

159. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

адреногенитальный синдром

синдром Тернера

синдром Патау

160. Основными общими признаками наследственных заболеваний являются:

сегрегация симптомов среди членов семьи

высокая температура тела

недоношенность

161. Для проведения цитогенетического анализа используется:

мышечные клетки

эритроциты

биоптат хориона

162. Показания для проведения биохимического исследования:

повторные случаи хромосомных перестроек в семье

отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов

множественные врожденные пороки развития

163. Какие симптомы являются показанием для проведения специальных биохимических тестов:

умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем

привычное невынашивание

катаракта, гепатоспленомегалия

164. Хромосомный анализ женщины 33 лет показал, что часть короткого плеча 16-й хромосомы присоединилась к 22-й хромосоме. Как называется это явление?

трансдукция

транслокация

инверсия

делеция

дефишенс

165. В клетке нарушена структура рибосом. Какие процессы пострадают прежде всего?

синтез нуклеиновых кислот

синтез белка

синтез углеводов

синтез липидов

синтез минеральных веществ

166. В цитогенетической лаборатории исследовали кариотип здорового мужчины. Было установлено, что его соматические клетки содержат 46 хромосом. Какое количество аутосом содержится в его соматических клетках?

46

22

44

23

167. Установлено, что кариотип человека представлен 46 двухроматидными хромосомами. На какой стадии митоза определен кариотип?

телофаза

метафаза

прометафаза

анафаза

профаза

168. В растущих тканях организма человека непрерывно синтезируются специфические клеточные белки. Этот процесс происходит благодаря работе:

лизосом

рибосом

клеточного центра

169. Какое деление клетки приводит к образованию диплоидного набора хромосом?

мейоз

митоз

амитоз

шизогония

эндомитоз

170. Вследствие воздействия гамма-излучения утрачен участок хромосомы. Какой вид хромосомной мутации имеет место?

делеция

дупликация

инверсия

внутрихромосомная транслокация

межхромосомная транслокация

171. У женщины с резус-отрицательной кровью II группы родился ребёнок с IV группой, у которой диагностировали гемолитическую болезнь вследствие резус-конфликта. Какая группа крови возможна у отца ребёнка?

I (0), резус-положительная

II (A), резус-положительная

IV (AB), резус-отрицательная

III (B), резус-отрицательная

III (B), резус-положительная

172.В последовательности нуклеотидов ДНК утеряны 2 нуклеотида. Какая из перечисленных видов мутаций произошла в цепи ДНК?

инверсия

делеция

дупликация

репликация

транслокация

173. Какую длину имеет ДНК, несущая информацию о синтезе пептида, который содержит 110 аминокислотных остатков?

220 нуклеотидов

110 нуклеотидов

440 нуклеотидов

330 нуклеотидов

174. Одной из характеристик генетического кода является его вырожденность. Что это означает?

аминокислоте соответствует больше одного кодона

есть кодоны, которые не кодируют аминокислоты

каждой аминокислоте соответствует один кодон

каждому кодону соответствует одна аминокислота

разным аминокислотам соответствует один кодон

175. Некоторые триплеты иРНК (УАА, УАГ, УГА) не кодируют ни одной аминокислоты, но являются терминаторами в процессе считывания информации, т.е. способны прекратить трансляцию. Как называются эти триплеты?

операторы

стоп-кодоны

антикодоны

экзоны

интроны

176. Какой из данных постулатов соответствует современному уровню генетических знаний?

один ген – один признак

один ген – одна атф

один ген – одна днк

один ген – один полипептид

177. Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно?

синдрома Клайнфелтера

болезни Дауна

трисомии по х-хромосоме

гипофосфатемического рахита

синдрома Шерешевского–Тернера

178. Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет:

0%

25%

50%

75%

100%

179. Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет:

0%

25%

50%

75%

100%

180. Какие виды хромосомных аномалий встречаются у живорожденных:

моносомии по Х-хромосоме

моносомии по аутосомам

триплоидии

181. Для формирования групп пациентов, предрасположенных к гипертонической болезни, могут быть использованы все методы, кроме:

клинико-генеалогического

биохимического

кариотипирования

близнецового

182. К генетически детерменированным факторам риска по ИБС относятся все факторы, кроме:

повышенного уровня андростендиона плазмы крови

повышенного уровня общего холестерина

пониженной концентрации липопротеидов высокой плотности

183. Хроматин-положительные клетки (одно тельце Бара) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

одной Х – хромосомы

двух Х – хромосом

одной Y – хромосомы

двух Y – хромосом

184. Болезни, обусловленные нарушением хромосомного набора являются:

муковисцидоз

миопатия Дюшенна

синдром Тернера

185. Болезнями, обусловленными генными мутациями, не являются:

фенилкетонурия

галактоземия

гемофилия

синдром Дауна

186. Основными общими признаками наследственных заболеваний являются:

микроаномалии развития

высокая температура тела

недоношенность

187. Укажите болезни, относящиеся к мультифактериальным?

наследственные болезни соединительной ткани (несовершенный остеогенез, синдром Морфана, синдром Элерса-Данло)

полидактилия

ишемическая болезнь сердца

188. Показанием для проведения биохимического исследования не является:

повторные случаи хромосомных перестроек в семье

отставание в физическом развитии

гепатоспленомегалия

непереносимость пищевых продуктов

189. У всех биологических видов хромосомы парные. Такой набор хромосом называется диплоидным. Как называется диплоидный набор хромосом клетки?

локус

геном

идиограмма

кариотип

190. Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин (тельце Барра). Для какого хромосомного заболевания это характерно?

синдрома Клайнфелтера

болезни Дауна

трисомии по Х-хромосоме

синдром Патау

191. Для исследования F-телец необходимы:

световой микроскоп

люминесцентный микроскоп

бинокулярная лупа

электронный микроскоп

фазово-контрастный микроскоп

192. Для исследования телец Барра необходимы:

световой микроскоп

люминесцентный микроскоп

электронный микроскоп

193. Нуклеосома – это:

участок молекулы ДНК

глобула из молекул гистона

морфологический элемент хромосомы в 1-й профазе мейоза

гистоновая глобула + фрагмент молекулы ДНК

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

анеуплоидным

гаплоидным

диплоидным

полиплоидным

тетраплоидным

195. Половыми хромосомами называются:

хромосомы половых клеток

хромосомы, участвующие в кроссинговере

хромосомы, наличие которых в кариотипе определяет пол организма

196. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий – это:

кроссинговер

транслокация

нерасхождение хромосом

инверсия

делеция

197. Транслокация - это:

обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

перемещение генетического материала внутри одной хромосомы

утрата генетического материала в одном плече хромосомы

утрата генетического материала в двух плечах хромосомы

198. Инверсия – это:

утрата генетического материала в одном плече хромосомы

утрата генетического материала в двух плечах хромосомы

перемещение генетического материала внутри одной хромосомы

обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

199. Делеция – это:

обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

перемещение генетического материала внутри одной хромосомы

утрата хромосомной части генетического материала

200. Число хромосом в гамете человека:

диплоидное

анеуплоидное

полиплоидное

гаплоидное

тетраплоидное

201. Тельце Барра лучше всего видно в клетке на стадии:

метафазы

анафазы

телофазы

интерфазы

202. Гаплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

23.

46.

47.

69.

203. Диплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

23.

46.

47.

69.

204. Анеуплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

23.

46.

47.

69.

205. Триплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

23.

46.

41.

69.

206. Фермент, катализирующий репликацию ДНК

РНК-полимераза

ДНК-полимераза

обратная транскриптаза

РНК-лигаза

ДНК-жираза

207. Нуклеотид состоит из:

фосфата и азотистого основания

сахара, фосфата и азотистого основания

аминокислоты и азотистого основания

сахара и фосфата

208. Для болезни Дауна нехарактерен один из перечисленных ниже признаков:

небольшой рост

деформированные уши

порок сердца

тазовая почка

косой разрез глаз

209. Частота болезни Дауна среди новорожденных составляет:

1:500.

1:600-1200.

1:1500-2000.

1: 2000-3000.

1:5000.

210. При синдроме «кошачьего крика» в кариотипе больного находят:

47 хромосом

частичную трисомию 5 хромосомы

аномалия половых хромосом

множественные разрывы хромосом

частичную моносомию 5 хромосомы

211. Частота синдрома Эдвардса среди новорожденных составляет:

1:500.

1:2000.

1:5000.

1:7000.

1: 12000.

212. Частота синдрома Патау среди новорожденных составляет:

1:500

1:2000

1:5000

1:7000

1: 12000

213. У живорожденных детей не встречается:

частичная делеция длинного плеча 18 хромосомы

делеция короткого плеча 18 хромосомы

изохромосома по длинным плечам 18 хромосомы

частичная делеция 21 хромосомы

моносомия по 2 хромосоме

214. Какое число F- телец можно обнаружить у мальчика с болезнью Дауна?

0.

1.

2.

3.

4.

215. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

умственная отсталость

гидроцефалия

аномалия скелета

216. Клиническую картину галактоземии принято объяснять токсическим действием:

галактозы

галактозо-1-фосфата и галактитола

лактозы

всего перечисленного

ничего из перечисленного

217. К нарушениям обмена моносахаридов относятся:

непереносимость сахарозы

непереносимость лактозы

галактоземия

гликогенозы

недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы

218. Для клинической картины галактоземии характерно все перечисленное, кроме:

желудочно-кишечных проявлений

патологии печени

патология опорно-двигательного аппарата

поражения ЦНС

поражения почек

219. Врожденная непереносимость лактозы проявляется:

в период новорожденности

в период введения прикорма

к концу первого года жизни

в возрасте 3-5 лет

в период пубертата

220. Какие факторы препятствуют реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни:

правильное чередование труда и отдыха

эмоциональные нагрузки

употребление алкоголя

221. Какие симптомы являются показанием для проведения специальных биохимических тестов:

умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем

привычное невынашивание

необычный запах мочи, имбецибельность, расторможенность

222. Хромосомный анализ показал, что часть короткого плеча 13-й хромосомы присоединилась к 21-й хромосоме. Как называется это явление?

трансдукция

транслокация

инверсия

223. Установлено, что кариотип человека представлен 46 двухроматидными хромосомами. На какой стадии митоза определен кариотип?

телофаза

метафаза

прометафаза

224. В последовательности нуклеотидов ДНК добавлено 2 нуклеотида. Какая из перечисленных видов мутаций произошла в цепи ДНК?

инверсия

делеция

дупликация

225. Какую длину имеет ДНК, несущая информацию о синтезе пептида, который содержит 110 аминокислотных остатков?

220 нуклеотидов

110 нуклеотидов

55 нуклеотидов

440 нуклеотидов

330 нуклеотидов

226. Какой из данных постулатов соответствует современному уровню генетических знаний?

один ген – один полипептид

один ген – одна атф

227. Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно?

синдрома Клайнфелтера

синдром Патау

синдром Эдварса

синдрома Шерешевского–Тернера

228.Соотношение однополых пар среди монозиготных близнецов составляет:

0 %.

50%.

100%.

229. Нуклеосома – это:

органоиды клетки

глобула из молекул гистона

морфологический элемент хромосомы в 1-й профазе мейоза

гистоновая глобула + фрагмент молекулы ДНК

230. В клетках 10-дневного зародыша женского пола можно определить следующее число телец Бара:

одно

два

три

ни одного

231. Нуклеотид состоит из:

сахара и фосфата

сахара, фосфата и азотистого основания

аминокислоты и азотистого основания

232. Врожденная непереносимость лактозы проявляется:

в период новорожденности

в период введения прикорма

233. Врожденная непереносимость фруктозы проявляется:

в период новорожденности

в период введения прикорма

к концу первого года жизни

в возрасте 3-5 лет

в период пубертата

234. Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:

обмена аминокислот

обмена металлов

функций лизосом

система мембранного транспорта

обмена пиримидинов

235. Фенилкетонурию относят к наследственным нарушениям:

обмена аминокислот

обмена металлов

функций лизосом

система мембранного транспорта

обмена пиримидинов

236. При галактоземии следует избегать употребление всего перечисленного, кроме:

лактозы

молока

галактозы

яиц

237. Тирозин является предшественником всего ниже перечисленного, кроме:

тироксин

катехоламинов

меланина

кинуренина

трийодтиронина

238. Основным методом определения натрия в потовой жидкости является:

колориметрия

пламенная фотометрия

спектрофотометрия

239. Методом количественного анализа спектра аминокислот в биологических жидкостях является:

тонкослойная хроматография аминокислот

применение автоматического анализатора аминокислот

колориметрические методы

пламенная фотометрия

240. Мультифактериальные болезни характеризуются:

высокой частотой в популяции

низкой частотой в популяции

241. Точность косвенных методов ДНК-диагностики зависит от всего, кроме:

числа использованных полиморфных маркеров

расположения маркеров по отношению к гену заболевания

частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена

удаленности маркеров от гена заболевания

типа наследования болезни

242. Укажите, кто из больных ошибочно направлен к врачу-цитогенетику для исследования кариотипа:

женщина, имевшая 3 спонтанных аборта

хроматин-положительный мальчик

женщина, родившая ребенка с регулярной трисомией 21 хромосомы

ребенок с псориазом

мужчина, у которого родился сын с транслокационной формой болезни Дауна

243. В буккальном эпителии мальчика с болезнью Дауна может быть обнаружено:

одно F-тельце

два F-тельца

три F-тельца

четыре F-тельца

ни одного F-тельца

244. Во время обследования юноши с умственной отсталостью, евнухоидным строением тела и недоразвитостью половых органов в клетках выявлен половой хроматин. Какой метод был использован?

дерматоглифический

цитологический

клинико-генеалогический

популяционно-статистический

биохимический

245. У 5-летнего ребёнка нарушен тирозиновый обмен. Это приводит к поражению нервной системы и слабоумию, но легко лечится специальной диетой, назначенной в раннем возрасте. Какое это заболевание?

гемофилия

цистинурия

фенилкетонурия

брахидактилия

талассемия

246. Положительная реакция пробы Фелинга, затхлый специфический запах мочи и пота, замедленное моторное и психическое развитие с 6-месячного возраста, осветление волос характерны для:

синдрома Шерешевского–Тернера

галактоземии

фруктозурии

фенилкетонурии

синдрома Патау

247. Женщина преждевременно родила мертвого мальчика. Какая причина спонтанного аборта является наиболее частой?

генная мутация

травма

хромосомная аберрация

несовместимость по резус-фактору

инфекция матери

248. Мать и отец здоровы. Методом амниоцентеза определен кариотип плода: 47, XX, +21. Поставьте диагноз:

синдром кошачьего крика

синдром Дауна

синдром "суперженщина"

синдром Шерешевского–Тернера

синдром Эдвардса

249. Какие заболевания могут развиться, если в лизосомах отмечается нехватка ферментов, играющих роль в переваривании веществ?

болезни накопления

хромосомные заболевания

болезни, связанные с минеральным обменом1

аномалии аутосом

аномалии половых хромосом

250. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

моносомии по по Х-хромосоме

трисомии по половым хромосомам

нуллисомия по Х-хромосоме

251. Рестрикзазы:

необходимы для репликации ДНК

ферменты, разрезающие ДНК в строго специфических местах

участвуют в протеолизе белков

252. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

гомоцистинурия

синдром Дауна

синдром «кошачьего крика»

253. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны:

судороги

катаракта

патология опорно-двигательного аппарата

254. Во время обследования юноши с умственной отсталостью, евнухоидным строением тела и недоразвитостью половых органов в клетках выявлен половой хроматин. Какой предположительный диагноз?

синдром Дауна

синдром Клайнфельтера

синдром Марфана

синдром Элерса-Данлоса

255. Болезни, обусловленные нарушением хромосомного набора являются:

муковисцидоз

фенилкетонурия

синдром Дауна

256. Врожденная непереносимость лактозы наследуется:

мультифакториально

аутосомно-доминантно

аутосомно-рецессивно

Х-сцепленно доминантно

Х-сцепленно рецессивно

257. Положением, характеризующим аутосомно-рецессивный тип наследования, является:

родители больного ребенка фенотипически здоровы

сын никогда не наследует заболевание от отца

заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

258. Диеторезистентные формы фенилкетонурии:

не имеют клинических проявлений

составляют 2-3% от всей фенилкетонурии

являются следствием дефекта фенилаланингидроксилазы

259. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с адреногенитальным синдромом (аутосомно-рецессивный тип наследования):

3%

50%

близко к 0 %

25%

260. Укажите болезни, относящиеся к мультифактериальным?

муковисцидоз

полидактилия

бронхиальная астма

фенилкетонурия

261. В клетке нарушена структура рибосом. Какие процессы пострадают прежде всего?

синтез нуклеиновых кислот

синтез белка

синтез углеводов

262. Какое деление клетки приводит к образованию диплоидного набора хромосом?

мейоз

митоз

амитоз

263. Диетотерапию фенилкетонурии начинают при уровне фенилаланина в крови выше:

10 мг%

15 мг%

20 мг%

5 мг%

264. Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно?

синдрома Клайнфелтера

синдрома Шерешевского–Тернера

трисомии по Х-хромосоме

гипофосфатемического рахита

265. Для диагностики галактоземии не нужно проводить исследование:

активности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы

спектра аминокислот крови

спектра углеводов в моче и крови

уровня галактозо-1-фосфата

266. Для диагностики муковисцидоза не используются:

определения альбумина в меконии

потовый

рентгенография желудочно-кишечного тракта с барием

УЗИ органов брюшной полости

267. Половыми хромосомами называются:

хромосомы, наличие которых в кариотипе определяет пол организма

хромосомы половых клеток

хромосомы, участвующие в кроссинговере

268. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий – это:

нерасхождение хромосом

транслокация

инверсия

делеция

269. Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, называется:

транслокацией

тетроплоидией

делецией

инверсией

270. Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы – это:

транслокация

дупликация

делеция

инверсия

271. В клетках 20-дневного зародыша женского пола можно определить следующее число телец Бара:

одно

два

три

ни одного

272. Фермент, катализирующий репликацию ДНК:

ДНК-жираза

ДНК-полимераза

обратная транскриптаза

РНК-лигаза

РНК-полимераза

273. При синдроме Шерешевского-Тернера в кариотипе больного находят:

47 хромосом

частичную трисомию 5 хромосомы

частичную моносомию 5 хромосомы

моносомию Х хромосомы

274. Мать и отец здоровы. Методом хорионбиопсии определен кариотип плода: 47, XX, +18. Поставьте диагноз:

синдром кошачьего крика

синдром Дауна

синдром Шерешевского–Тернера

синдром Эдвардса

275. У живорожденных детей не встречается:

частичная делеция длинного плеча 18 хромосомы

делеция короткого плеча 18 хромосомы

моносомия по 3 хромосоме

276. Кариотип больного с синдромом Клайнфельтера:

45, Х

47, ХХУ

47, ХУ,+21

47,ХУ,+13

277. Кариотип больного с синдромом Эдвардса:

47.ХХ, +18

47, ХХУ

47, ХХ,+21

47,ХУ,+13

278. Клиническую картину галактоземии принято объяснять токсическим действием:

галактозы

галактозо-1-фосфата и галактитола

лактозы

всего перечисленного

279. К нарушениям обмена моносахаридов относятся:

непереносимость сахарозы

непереносимость лактозы

галактоземия

280. Для клинической картины галактоземии характерно все перечисленное, кроме:

желудочно-кишечных проявлений

патологии печени

врожденные пороки сердца

поражения ЦНС

катаракта

281. Тирозин не является предшественником:

тироксина

кинуренина

трийодтиронина

меланина

282. Методом хорионбиопсии определен кариотип плода: 47, XXУ. Поставьте диагноз:

синдром Дауна

синдром Клайнфельтера

синдром Шерешевского–Тернера

синдром Эдвардса

283. Точность косвенных методов ДНК-диагностики зависит от всего, кроме:

частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена

удаленности маркеров от гена заболевания

типа наследования болезни

284. Затхлый специфический запах мочи и пота, замедленное моторное и психическое развитие с 6-месячного возраста, осветление волос характерны для:

синдрома Шерешевского–Тернера

галактоземии

фруктозурии

фенилкетонурии

синдрома Патау

285. Какая причина спонтанного аборта является наиболее частой?

генная мутация

травма

хромосомная аберрация

несовместимость по резус-фактору

инфекция матери

286. При болезни Вильсона–Коновалова в тканях мозга и печени накапливается и вызывает их дегенерацию:

фосфор

тирозин

фенилаланин

липиды

медь

287. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина на 16-й неделе беременности. Во время составления родословной выяснилось, что у ее мужа от первого брака есть ребёнок, больной фенилкетонурией. Какой метод позволит определить у плода наличие фенилкетонурии?

близнецовый

генеалогический

амниоцентез

дерматоглифики

288. Генеалогический метод антропогенетики предусматривает сбор информации, составление и анализ родословных. Как называется персона, родословную которой необходимо составить?

респондент

субъект исследования

пробанд

сибс

больной

289. Существует прямая зависимость закономерностей наследования антигенной специфичности и генетической обусловленности проявления иммунных реакций организма человека. Какая наука изучает эти процессы?

генетика

иммуногенетика

иммунология

иммунопатология

экологическая генетика

290. Выберите наиболее точное определение врожденных заболеваний:

это все наследственные заболевания

наследственные болезни с доминантным типом наследования

заболевания, обусловленные патологией родов

заболевания, с которыми человек рождается

трансплацентарные инфекционные заболевания

291. Кариотип мужчины – 47, XXY. У него наблюдается эндокринная недостаточность: недоразвитие семенников, отсутствие сперматогенеза. О каком заболевании свидетельствуют эти данные?

синдроме Эдвардса

синдроме Патау

синдроме Клайнфелтера

синдроме Шерешевского–Тернера

синдроме Дауна

292. У больного имеет место патологический процесс, который обусловлен генной мутацией, сцепленной с половой X-хромосомой. Данное заболевание сопровождается дефицитом VIII фактора и удлинением времени свертывания крови до 25 мин. Как называется это заболевание?

галактоземия

гемофилия

дальтонизм

глаукома

гемералопия

293. У мужчины 32 лет высокий рост, гинекомастия, женский тип оволосения, высокий голос, умственная отсталость, бесплодие. Поставлен предварительный диагноз: синдром Клайнфелтера. Для его уточнения необходимо исследовать:

группу крови

кариотип

сперматогенез

барабанные палочки

родословную

294. Для диагностики болезней обмена веществ, причинами которых являются изменения активности отдельных ферментов, изучают аминокислотный состав белков и их первичную структуру. Какой метод при этом используют?

хроматографии

цитогенетический

дерматоглифики

электронной микроскопии

генеалогический

295. У одного из однояйцовых близнецов, которые проживали в разных экологических условиях, диагностирована экогенетическая (мультифакториальная) болезнь. Что обусловило ее манифестацию?

взаимодействие генов

специфический фактор среды

нехватка ферментов

мутантный доминантный ген

изменение генофонда популяции

296. У ребёнка, который находился на грудном вскармливании, наблюдаются диспептические явления, исхудание, появились пожелтение кожи, увеличение печени. Проба с хлористым железом отрицательная. Врач назначил вместо грудного молока специальную диету, это улучшило состояние ребёнка. Какое заболевание возможно у этого ребёнка?

галактоземия

муковисцидоз

фенилкетонурия

фруктоземия

гомоцистинурия

297. В культуре клеток, полученных от больного с лизосомной патологией, обнаружено накопление значительного количества липидов в лизосомах. При каком из перечисленных заболеваний имеет место это нарушение?

фенилкетонурия

болезнь Вильсона–Коновалова

галактоземия

болезнь Тея–Сакса

298. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

Болезнь Марфана

синдром Дауна

синдром «кошачьего крика»

299. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны:

экзематозные проявления

катаракта

патология опорно-двигательного аппарата

300. К генетически детерменированным факторам риска по ИБС относятся все факторы, кроме:

повышенного уровня андростендиона плазмы крови

повышенного уровня общего холестерина

повышенного уровня липопротеидов низкой и очень низкой плотности

пониженной концентрации липопротеидов высокой плотности

артериальной гипертензии

301. Болезнями, не обусловленными генными мутациями, являются:

фенилкетонурия

миопатия Дюшенна

гомоцистинурия

синдром Патау

302. Положением, характеризующим Х-сцепленный тип наследования, является:

заболевание наблюдается преимущественно у мужчин

заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

303. Сибсы – это:

все родственники пробанда

дядя пробанда

братья и сестры пробанда

родители пробанда

304. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гомозиготами по гену муковисцидоза, составляет:

25%.

100%.

50%.

305. Укажите болезни, относящиеся к мультифактериальным?

муковисцидоз

полидактилия

шизофрения

фенилкетонурия

306. Для проведения цитогенетического анализа используется:

мышечные клетки

эритроциты

лимфоциты

307. Установлено, что кариотип человека представлен 46 двухроматидными хромосомами. На какой стадии митоза определен кариотип?

анафаза

метафаза

телофаза

308. В растущих тканях организма человека непрерывно синтезируются специфические клеточные белки. Этот процесс происходит благодаря работе:

лизосом

рибосом

клеточного центра

гладкой ЭПС

ядрышка

309. У всех биологических видов хромосомы парные. Такой набор хромосом называется диплоидным. Как называется диплоидный набор хромосом клетки?

локус

кариотип

геном

идиограмма

310. Некоторые триплеты иРНК (УАА, УАГ, УГА) не кодируют ни одной аминокислоты, но являются терминаторами в процессе считывания информации, т.е. способны прекратить трансляцию. Как называются эти триплеты?

интроны

стоп-кодоны

антикодоны

экзоны

оператор

311. Хорионбиопсия не проводится с целью диагностики у плода:

синдрома Эдвардса

муковисцидоза

фенилкетонурии

порока сердца

312.Соотношение однополых пар среди дизиготных близнецов составляет:

0.

50%.

100%.

313. Нуклеосома – это:

участок молекулы ДНК

глобула из молекул гистона

морфологический элемент хромосомы в 1-й профазе мейоза

гистоновая глобула + фрагмент молекулы ДНК

органоиды клетки

314. При синдроме Дауна в кариотипе больного находят:

трисомию 21 хромосомы

частичную трисомию 5 хромосомы

частичную моносомию 5 хромосомы

трисомию Х хромосомы

315. Фермент, катализирующий репликацию ДНК:

РНК-полимераза

ДНК-полимераза

обратная транскриптаза

РНК-лигаза

316. Нуклеотид состоит из:

фосфата и азотистого основания

сахара, фосфата и азотистого основания

аминокислоты и азотистого основания

317. Для болезни Дауна нехарактерен один из перечисленных ниже признаков:

косорукость

деформированные уши

порок сердца

косой разрез глаз

брахицефалия

318. При синдроме Дауна в кариотипе больного находят:

частичную моносомию 5 хромосомы

частичную трисомию 5 хромосомы

аномалия половых хромосом

множественные разрывы хромосом

47 хромосом

319. Частота синдрома Шерешевского-Тернера :

составляет:

1:500.

1:2000.

1:5000.

1:7000.

320. Гемофилия – это:

аутосомно-доминантное заболевание

аутосомно-рецессивное заболевание

Х-сцепленное рецессивное заболевание

321. Для клинической картины галактоземии характерно все перечисленное, кроме:

катаракта

патологии печени

пороки сердца

поражения ЦНС

322. Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:

система мембранного транспорта

обмена металлов

функций лизосом

обмена пиримидинов

обмена аминокислот

323. Фенилкетонурию относят к наследственным нарушениям:

система мембранного транспорта

обмена металлов

функций лизосом

обмена пиримидинов

обмена аминокислот

324. Точность косвенных методов ДНК-диагностики зависит от всего, кроме:

типа наследования болезни

расположения маркеров по отношению к гену заболевания

частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена

удаленности маркеров от гена заболевания

325. Укажите, кто из больных ошибочно направлен к врачу-цитогенетику для исследования кариотипа:

женщина, имевшая 3 спонтанных аборта

хроматин-положительный мальчик

женщина, родившая ребенка с регулярной трисомией 21 хромосомы

женщина с шизофренией

326. "Геном" человека это:

совокупность ядерной ДНК

совокупность ядерной и митохондриальной ДНК

хромосомный набор организма

327. "Фабриками белка" в клетке являются:

митохондрии

рибосомы

лизосомы

цитоплазма

328. В тканях мозга и печени накапливается при болезни Вильсона–Коновалова и вызывает их дегенерацию:

медь

тирозин

фенилаланин

липиды

329. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина на 13-й неделе беременности, у которой в данном браке есть ребёнок, больной фенилкетонурией. Какой метод позволит определить у плода наличие фенилкетонурии?

цитогенетический

генеалогический

хорионбиопсия

дерматоглифики

близнецовый

330. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерны:

слабая пигментация кожи

катаракта

патология опорно-двигательного аппарата

331. Для формирования групп пациентов, предрасположенных к бронхиальной астме, могут быть использованы все методы, кроме:

клинико-генеалогического

биохимического

кариотипирования

332. К генетически детерменированным факторам риска по ИБС относятся все факторы, кроме:

повышенного уровня андростендиона плазмы крови

повышенного уровня липопротеидов низкой и очень низкой плотности

пониженной концентрации липопротеидов высокой плотности

333. Болезни, обусловленные нарушением хромосомного набора являются:

муковисцидоз

фенилкетонурия

синдром Эдварса

334. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

синдром Марфана

синдром «кошачьего крика»

синдром Тернера

синдром Патау

335. К заболеванию с Х-сцепленным типом наследования относится:

гемофилия

муковисцидоз

фенилкетонурия

галактоземия

336. Укажите болезни, относящиеся к мультифактериальным?

гемофилия, талассемия

наследственные дефекты обмена липидов

шизофрения, эпилепсия

фенилкетонурия

337. Аутосомами называются хромосомы:

наличие которых в кариотипе определяет пол организма

по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга

представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере

338. Какие заболевания могут развиться, если в лизосомах отмечается нехватка ферментов, играющих роль в переваривании веществ?

хромосомные заболевания

болезни, связанные с минеральным обменом1

аномалии аутосом

аномалии половых хромосом

болезни накопления

339. Как называется человек, родословную которого необходимо составить?

респондент

субъект исследования

пробанд

сибс

больной