Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

«Федеральный исследовательский центр «Красноярский научный центр

Сибирского отделения Российской академии наук»

(ФИЦ КНЦ СО РАН, КНЦ СО РАН)

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

**ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ ПО ВЫБОРУ «ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РАЗВИТИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

**ВАРИАТИВНОЙ ЧАСТИ БЛОКА 1 «ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛИ)**  **ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММЕ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

**31.08.01 АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ**

Утвержден на заседании Ученого совета НИИ МПС (протокол № 3 от «11» апреля 2017г.)

Составитель:

к.б.н. --------------------------------------------------------Смольникова М.В.

Красноярск

2017

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Контролируемая дисциплина (модуль) | Код контролируемой компетенции | Вид оценочного средства | Количество  заданий |
| **Генетические аспекты развития заболеваний** | ПК-1 ПК-5 | тестовые задания  контрольные вопросы  ситуационные задачи | 190  46  10 |

**Перечень контрольных вопросов для собеседования:**

1. Медицинская генетика. Наследственность. Изменчивость. Полиморфизм генов.
2. Фенотип и признак. Генотип и ген.
3. Геном человека, расшифровка. ДНК, нуклеиновые кислоты.
4. Полиморфизм генов. Регуляторные последовательности.
5. Патогенез как механизм развития и исхода заболевания. Патогенетические факторы. Наследование.
6. Генные и хромосомные болезни.
7. Болезни с наследственной предрасположенностью.
8. Генетические болезни соматических клеток.
9. Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам.
10. Основные задачи методов специфической диагностики наследственных заболеваний в медицине. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические, синдромологические методы.
11. Ультразвуковая диагностика наследственных заболеваний.
12. Генеалогический и популяционно-статистическом методы исследования.
13. Методы профилактики и лечения наследственных заболеваний.
14. Классификация наследственных заболеваний.
15. Врожденные пороки развития. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики.
16. Типы нарушения структуры хромосом и возникающие по их причине хромосомные заболевания.
17. Охарактеризовать хромосомные болезни, генные болезни, многофакторные заболевания. Показать отличия. Привести примеры.
18. Назвать принципы популяционно-статистических методов исследования в диагностике наследственных заболеваний.
19. Основные генетические факторы, предрасполагающие к развитию аллергических заболеваний.
20. Бронхиальная астма. Ринит. Поллиноз. Факторы риска.
21. Иммунная система. Врожденный и приобретенный иммунитет. Клеточный и гуморальный иммунитет, лабораторные показатели. Лимфоциты, популяционный состав (СD). Аутоиммунитет.
22. Иммунология опухолей.
23. Номенклатура и классификация хромосом.
24. Что называют кариотипом?
25. Что называют кариограммой?
26. Что называют идиограммой?
27. Принцип метода полимеразной цепной реакции.
28. Описать этапы молекулярно-генетического исследования для определения генотипа.
29. Охарактеризовать отличия мультифакториальной природы наследования и менделеевских моделей наследования.
30. Перечислить клетки иммунной системы.
31. Органы, участвующие в формировании иммунного ответа.
32. В-клеточный иммунный ответ. Созревание В клеток.
33. Т-клеточный иммунный ответ. Дифференцировка Т- клеток.
34. Т-хелперы, Т-супрессоры, их функция.
35. Кластеры дифференцировки (СD) их функция и диагностические возможности.Основы проточной цитофлуориметрии.
36. Цитогенетический анализ препарата с трисомией по 21 хромосоме.
37. .Методы диагностики муковисцидоза и фенилкетонурии.
38. Описать основные врождённые пороки развития органов зрения и слуха, лица и шеи.
39. Описать основные врождённые аномалии и деформации костно-мышечной системы.
40. Описать типы нарушения структуры хромосом.
41. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию.
42. Основные показания для проведения цитогенетического анализа.
43. Описать цель и методы медико-генетического консультирования.
44. Описать показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию.
45. Основные показания для проведения цитогенетического анализа.
46. Описать цель, методы и этапы медико-генетического консультирования.

**Перечень ситуационных задач:**

Задача №1

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловише и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели.

Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз - отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорнаятугоухость, врожденный порок сердца, незарашение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать схромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

**Задача №2**

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов 1-11 степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта - мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы - короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантомограмме - остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтльнойшели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №3: На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Вопрос №4: Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

Вопрос №5: Что является специфическим маркером данной патологии?

Ответ №1: Ювенильный быстропрогрессируюший пародонтит.

Ответ №2: Ювенильный быстропрогрессируюший пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

Ответ №3: Ювенильный быстропрогрессируюший пародонтит можно отнести у мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

Ответ №4: О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаше возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаше у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии являетсяпервичный дефект нейтрофилов.

**Задача №3**

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом -мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе - наличие эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности. Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32, 36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46-на буграх.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?

Вопрос №3: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №3: Указанное стоматологическое заболевание следует относить к мультифакториальной патологии.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска - не исключено наличие эндокринных заболеваний с периода новорожденное™ у последующих детей.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследований

**Задача №4**

Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Решение

А – нормальная свертываемость, а – гемофилия.

1. Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип – ХаY.
2. Женщина здорова, значит, она несет доминантный ген А. Все ее предки были здоровы (чистая линия), следовательно, она не является носительницей, и ее генотип – ХAХA.
3. Одну Х-хромосому дочь получила от матери, другую от отца. Мать могла передать ей только хромосому ХA, а отец – только Хa. Генотип дочери – ХAХa.
4. Генотип мужа дочери – ХAY, по условию задачи.

Схема брака

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀ХAХa здорова | | × | ♂ХaY гемофилия | |
| гаметы | гамета_XA | |  | гамета_Xa гамета_Y |  |
| F1 | ХAХa  носитель | |  | ХAY  здоров | |
| гаметы | гамета_XA | гамета_Xa |  | гамета_XA | гамета_Y |
| F2 | ХAХA  здорова  25% | ХAХa  носитель  25% |  | ХAY  здоров  25% | ХaY  гемофилия  25% |

Ответ

Вероятность рождения больного гемофилией ребенка – 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).

**Задача №5**

Ген доминантного признака шестипалости (А) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в Х-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?

Решение

1. Женщина имеет нормальную кисть, следовательно, ее генотип по признаку шестипалости – аа. У нее нормальное зрение (ХD), но ее сын – дальтоник (Х-хромосому он получил от матери). Поэтому генотип женщины – ааХDХd.
2. У мужчины шестипалая кисть, значит, он несет ген А, но его дочь здорова (аа), поэтому генотип мужчины по признаку шестипалости – Аа. Мужчина страдает дальтонизмом, то есть несет рецессивный ген d в своей единственной Х-хромосоме. Генотип мужчины – АаХdY.
3. Подобным образом по генотипам родителей можно определить генотипы детей: дочь – ааХDХd, сын – АаХdY.

Схема брака

А – шестипалость, а – нормальная кисть, D – нормальное зрение, d – дальтонизм.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀aaXDXd норм. кисть, носитель | | | | × | ♂AaXdY шестипалый, дальтоник | | | |
| гаметы | гамета aXD гамета aXd | | | |  | гамета AXd гамета aXd гамета AY гамета aY | | | |
| F1 | AaXDXd шестипалый,  носитель | aaXDXd норм. кисть,  носитель | AaXdXd шестипалый,  дальтоник | aaXdXd норм. кисть, дальтоник |  | AaXDY шестипалый,  здоровый | aaXDY норм. кисть,  здоровый | AaXdY шестипалый,  дальтоник | aaXdY норм. кисть,  дальтоник |

Ответ

Генотип матери – ааХDХd, отца – АаХdY, дочери – ааХDХd, сына – АаХdY.

**Задача №6**

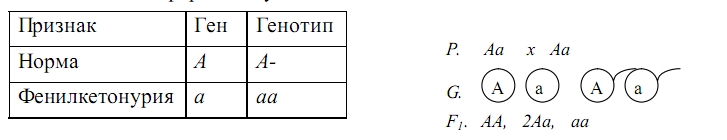
Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с Х-хромосомой. Альбинизм – рецессивный аутосомный признак. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

Ответ: Вероятность рождения в этой семье здорового ребенка – 9/16.

**Задача №7**

Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими будут дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку? Какова вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

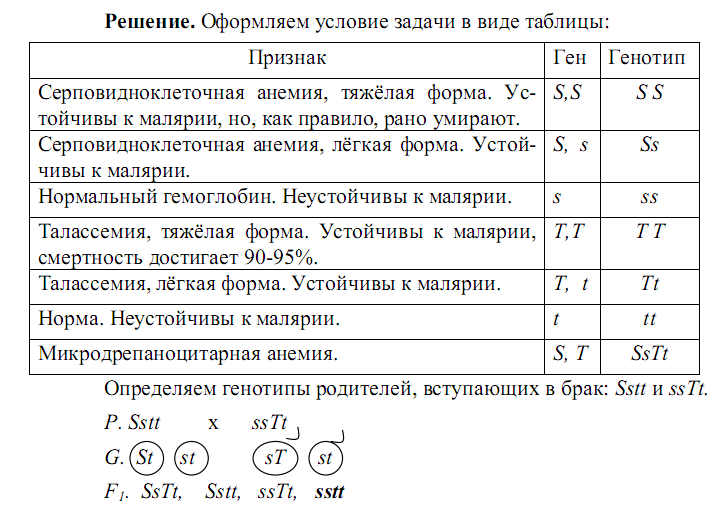


В брак вступают гетерозиготные родители Аа и Аа. Фенотипически они здоровы. При браках гетерозиготных родителей вероятны генотипы детей: АА- 25%, Аа - 50%, аа - 25%. Следовательно, вероятность рождения здоровых детей равна 75% (из них 2/3 гетерозиготы), вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией, - 25%.

**Задача №8**

Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием; гены не сцеплены между собой и находятся в аутосомах. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии, так же как и у гетерозигот по талассемии, заболевание не имеет выраженной клинической картины. Но во всех случаях носители гена талассемии или серповидноклеточной анемии устойчивы к малярии. У двойных гетерозигот (дигибриды по обеим парам анализируемых признаков) развивается микродрепаноцитарная анемия (В. П. Эфроимсон, 1968).

Гомозиготы по серповидноклеточной анемии и талассемии в подавляющем большинстве случаев умирают в детстве. Определите вероятность рождения совершенно здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй - гетерозиготен по талассемии, но нормален в отношении серповидноклеточной анемии.



Следовательно, вероятность рождения совершенно здоровых детей (sstt) в этой семье равна 25%.

**Задача №9**

Какие из перечисленных признаков являются показанием для проведения цитогенетического исследования:

а) кожная шейная складка, низкий рост, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков;

б) задержка психомоторного развития, гипопигментация кожи, необычный запах мочи;

в) синдром Эдварса;

г) синдром «кошачьего крика»;

д) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта?

Ответ: а), в), г).

**Задача №10**

Какие из перечисленных признаков являются показанием для проведения биохимического исследования:

а) кожная шейная складка, низкий рост, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков;

б) задержка психомоторного развития, гипопигментация кожи, необычный запах мочи;

в) синдром Эдварса;

г) синдром «кошачьего крика»;

д) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта?

Ответ: б), д).

**Перечень тестовых заданий с эталонами ответов:**

1. Аллельными считаются следующие пары генов:

а) рост человека-форма его носа

\*б) карие глаза- голубые глаза

в) рогатость коров-окраска коров

г) чёрная шерсть- гладкая шерсть.

2. Гетерозигота-это пара:

а) аллельных доминантных генов

б) неаллельных доминантного и рецессивного генов

\*в) аллельных доминантного и рецессивного генов

г) аллельных рецессивных генов.

3. Наследственность - это свойство организмов, которое обеспечивает:

\*а) внутривидовое сходство организмов

б) различия между особями внутри вида

в) межвидовое сходство организмов

г) изменения организмов в течение жизни.

4. В каком случае приведены примеры анализирующего скрещивания:

а) ВВ х Вв и вв х вв

\*б) Аа х аа и АА х аа

в) Сс хСс и сс х сс

г) DD x Dd и DD x DD

5. Явление сцепленного наследования получило название:

а) третьего закона Менделя

б) гипотезы чистоты гамет

в) кроссинговера

\* г) закона Моргана.

6. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости утверждает, что генетически близкородственные виды:

\*а) обладают сходной наследственной изменчивостью

б) мутируют с одинаковой частотой

в) обладают одинаковыми генотипами

г) мутируют чаще, чем родственные виды.

7. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

а) до 3000;

\*б) 4000-4500;

в) 6000-10 000;

г) 80 000-100 000.

8. Исключите неправильные утверждения:

а) нет таких признаков, которые бы зависели только от наследственности или только от среды;

\*б) в ближайшее время ожидается резкий рост частоты наследственной патологии вследствие увеличения мутагенной нагрузки, миграции населения и других популяционных факторов;

в) новые мутации могут закрепляться в популяции путем естественного

отбора.

9. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

а) 50%;

б) 70%;

\*в) 25%;

г) 5%.

10. Врожденные заболевания - это:

а) заболевания, обусловленные мутацией генов;

б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;

\*в) заболевания, проявляющиеся при рождении;

г) заболевания, не поддающиеся лечению.

11. Выберите верное утверждение, КРОМЕ:

\*а) механизмы естественного отбора у человека и животных не различаются;

б) в процессе эволюционного развития человеческой популяции происходило накопление патологических мутаций, что привело к большему количеству нозологических форм у человека по сравнению с животными;

в) в процессе эволюции организмов выработались механизмы защиты ДНК от мутационных изменений.

12. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена, КРОМЕ:

а) разными аллелями одного гена;

б) мутациями в разных локусах;

\*в) взаимодействием генетической конституции и среды.

13. К генетическим болезням соматических клеток относятся, КРОМЕ:

а) б) злокачественные новообразования;

\*в) сахарный диабет;

г) некоторые спорадические случаи врожденных пороков развития;

14. Хромосомные болезни обусловлены, всем КРОМЕ:

а) хромосомными мутациями;

б) изменениями межгенных участков структуры ДНК;

\*в) изменением числа и структуры хромосом.

15. Проявления клинического полиморфизма этиологически единой формы заболевания выражаются, КРОМЕ:

а) различным временем манифестации;

б) различной тяжестью течения;

в) вариантами ответов на терапию;

\*г) числом больных родственников.

16. К эффектам мутационного груза относятся, КРОМЕ:

\*а) акселерация;

б) летальность;

в) сниженная фертильность;

г) снижение продолжительности жизни.

17. Стабильность генотипа обеспечивается, КРОМЕ:

а) системой репарации ДНК;

б) дублированностью структурных элементов генотипа;

\*в) полуконсервативным характером редупликации ДНК;

г) матричным принципом биосинтеза;

18. Наследственные болезни человека появились:

а) в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости;

б) в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи;

\*в) в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида;

г) в процессе социального формирования человеческого общества.

19. Явление сцепленного наследования получило название:

а) третьего закона Менделя

б) гипотезы чистоты гамет

в) кроссинговера

\* г) закона Моргана.

20. Модификационная изменчивость:

а) наследуется

б) связана с изменениеми генотипа

\*в) не наследуется

г) не зависит от внешней среды.

21. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет:

\*а) 5-5,5%;

б) 3-3,5%;

в) 9-10%;

г) 0,1-1,0%.

22. Выберите правильное утверждение:

а) термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» равнозначны;

б) термины «семейная болезнь» и «наследственная болезнь» равнозначны;

\*в) спорадические случаи болезни относятся к наследственной патологии.

23. Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода:

а) составление родословной с последующим обследованием пробанда;

б) составление родословных;

в) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;

\*г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

24. Наследственной патологии свойственны, КРОМЕ:

а) ранняя манифестация клинических проявлений;

\*б) острое течение;

в) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем;

г) прогредиентное течение;

д) резистентность к стандартной терапии.

25.Пробанд - это:

а) больной, обратившийся к врачу;

б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;

\*в) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;

г) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

26. Сибсы – это, все КРОМЕ:

\*а) все родственники пробанда;

б) дети одной родительской пары;

в) братья и сестры;

27.Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования, КРОМЕ:

а) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;

б) все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами;

\*в) больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей;

г) сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%.

28. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

а) только клиническими симптомами;

\*б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;

в) только на определенных этапах обмена веществ;

г) только на клеточном уровне.

29. Диагноз нейрофиброматоза устанавливают на основании:

а) характерной клинической картины и биохимического анализа;

\*б) клинической картины;

в) клинической картины, результатов исследования гормонального профиля, биохимического анализа и патоморфологического исследования.

30. Этиологические факторы моногенной наследственной патологии:

а) перенос участка одной хромосомы на другую;

\*б) изменение структуры ДНК;

в) взаимодействие генетических и средовых факторов;

г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

31. Вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

а) 50%;

б) близко к нулю;

в) 75%;

\*г) 25%.

32. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании, КРОМЕ:

а) жалоб больного и данных семейного анамнеза;

б) характерного сочетания клинических признаков;

\*в) результатов биохимического анализа;

33. Классификация генных болезней возможна на основе, КРОМЕ:

\*а) возраста начала заболевания;

б) преимущественного поражения определенных систем и органов;

в) типа наследования;

|  |
| --- |
|  |

34. Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

а) результатов биохимического анализа мочи и крови;

б) данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклинических методов исследования;

\*в) клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;

г) характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

35. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что сын (от 1-й беременности) имеет этот синдром, а девочка (от 2-й беременности) здорова, составляет:

а) 50%;

б) около 0%;

\*в) 25%;

г) 100%.

36. К внутрилокусной гетерогенности наследственных болезней относятся, КРОМЕ:

\*а) болезни, обусловленные мутациями в разных генах;

б)клинически разные болезни, обусловленные разными мутант-

ными аллелями одного гена;

в) сочетание двух аллелей одного гена с разными мутациями у

конкретного больного.

37. Признаки синдрома Элерса-Данло, КРОМЕ:

а) гиперрастяжимость кожи;

б) повышенная ранимость кожи;

\*в) умственная отсталость;

г) пролапс митрального клапана.

38. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

а) 50%;

\*б) около нуля;

в) 25%;

г) 100%.

39. Генные болезни обусловлены:

а) потерей участка хромосомы;

б) дупликацией части хромосомы;

в) потерей двух генов и более;

\*г) мутацией одного гена.

40. Диагноз мышечной дистрофии Дюшенна устанавливают на основании, КРОМЕ:

\*а) концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;

б) неврологической симптоматики, времени начала и характера течения, уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови;

в) типичного внешнего вида, данных электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов;

|  |
| --- |
|  |

41. Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет примерно:

а) 50%;

\*б) около нуля;

в) 25%;

г) 75%.

42. Клинический полиморфизм генных болезней определяют:

а) множественность мутаций гена;

б) действие факторов окружающей среды;

в) наличие генов-модификаторов;

г) эффект дозы генов

\*д) все ответы верны

43. Диагностические критерии муковисцидоза:

а) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;

б) грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;

\*в) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;

г) задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

44. Диагностические критерии нейрофиброматоза:

а) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;

\*б) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;

в) себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;

г) анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

45. Диагноз семейной гиперхолестеринемии устанавливают на основании, КРОМЕ:

а) семейного анамнеза;

б) клинической картины;

в) результатов биохимического исследования крови;

\*г) данных гормонального исследования.

46. Синдром Марфана диагностирован у матери и дочери. Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана в другом браке матери:

а) 25%;

б) около нуля;

в) 100%;

|  |
| --- |
|  |

\*г) 50%.

47. Распространенность моногенного заболевания считается высокой, если его частота составляет, КРОМЕ:

а) 1:100;

б) 1:5000;

в) 1:10 000;

\*г) 1:20 000;

48. Диагностические критерии фенилкетонурии:

а) двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;

б) прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;

в) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;

\*г) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

49. Характерные признаки синдрома Элерса-Данло, КРОМЕ:

а) гиперподвижность суставов;

б) варикозное расширение вен;

\*в) микроцефалия;

г) грыжи.

50. Критерии диагностики миодистрофии Дюшенна, КРОМЕ:

а) прогрессирующая мышечная слабость;

б) псевдогипертрофия икроножных мышц;

\*в) умственная отсталость;

г) повышение уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

51. Клинический полиморфизм моногенной наследственной патологии обусловлен, КРОМЕ:

а) генотипической средой;

б) полилокусной и/или полиаллельной детерминацией клинической картины болезни;

\*в) различной частотой генов в популяции;

52 Диагноз адреногенитального синдрома устанавливают на основании, КРОМЕ:

а) клинической картины и определения уровня гормонов;

\*б) клинических симптомов, данных цитогенетического анализа, параклинических методов исследования;

г) результатов молекулярно-генетических методов, биохимического анализа.

53. Дети с муковисцидозом в Европе рождаются с частотой:

а) 1:700;

\*б) 1:2500;

в) 1:10 000;

г) 1:20 000.

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

|  |
| --- |
|  |

а) результатов биохимических исследований мочи и крови;

б) данных электроэнцефалографии;

\*в) молекулярно-генетического анализа;

г) результатов психологического тестирования;

д) данных семейного анамнеза.

55. Диагностические критерии синдрома Марфана:

а) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;

\*б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;

в) умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.

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

а) 25%;

\*б) 100%;

в) около нуля;

г) 50%.

57. Диагностические критерии адреногенитального синдрома:

а) гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость;

б) гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки недоразвиты, кариотип 46, XY;

\*в) прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников;

г) умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинное лицо, массивный подбородок.

58. Какие заключения неверны:

а) генетически летальными считаются только те заболевания, которые приводят к смерти индивида до достижения пубертатного периода;

б) мутантный ген, унаследованный от родителей, присутствует в организме внутриутробно и при рождении, поэтому все наследственные болезни являются врожденными;

в) если больной не имеет родственников с тем же заболеванием, маловероятно, что его болезнь наследственная.

\*г) все ответы верны

59. Женщина с муковисцидозом - единственный случай заболевания в семье. Определите риск носительства мутантного гена для ее внука а) 100%;

\*б) 50%;

в) 67%;

г) 33%.

60. Женщина с муковисцидозом - единственный случай заболевания в семье. Определите риск носительства мутантного гена для ее дочери \*а) 100%;

б) 50%;

в) 67%;

г) 33%.

61. Женщина с муковисцидозом - единственный случай заболевания в семье. Определите риск носительства мутантного гена для ее племянников а) 100%;

б) 50%;

в) 67%;

\*г) 33%.

62. Выберите неверное утверждение, КРОМЕ:

\*а) генокопии - разные проявления одной наследственной болезни;

б) фенокопии - ненаследственные болезни, схожие по клиническим признакам с наследственными;

в) нормокопирование - отсутствие признаков заболевания при патологическом генотипе.

63. Дрейф генов - это:

а) изменение клинической картины заболевания через несколько поколений;

\*б) изменение частоты аллеля в популяции в результате стохастических событий;

в) увеличение доли рецессивной патологии в результате кровнородственных браков.

64. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

а) только клиническими симптомами;

\*б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;

в) только на определенных этапах обмена веществ;

г) только на клеточном уровне.

65. Диагноз нейрофиброматоза устанавливают на основании:

а) характерной клинической картины и биохимического анализа;

\*б) клинической картины;

в) клинической картины, результатов исследования гормонального профиля, биохимического анализа и патоморфологического исследования.

66. Этиологические факторы моногенной наследственной патологии:

а) перенос участка одной хромосомы на другую;

\*б) изменение структуры ДНК;

в) взаимодействие генетических и средовых факторов;

г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

67. Вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

а) 50%;

б) близко к нулю;

в) 75%;

\*г) 25%.

68. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании:

\*а) жалоб больного и данных семейного анамнеза;

б) результатов биохимического анализа;

в) клинических симптомов, данных биохимического и патоморфологического исследований.

69. Классификация генных болезней возможна на основе:

а) возраста начала заболевания;

\*б) преимущественного поражения определенных систем и органов;

в) мутации.

70. Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

а) результатов биохимического анализа мочи и крови;

б) данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклинических методов исследования;

\*в) клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;

г) характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

71. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что сын (от 1-й беременности) имеет этот синдром, а девочка (от 2-й беременности) здорова, составляет:

а) 50%;

б) около 0%;

\*в) 25%;

г) 100%.

72. К внутрилокусной гетерогенности наследственных болезней относятся, КРОМЕ:

\*а) болезни, обусловленные мутациями в разных генах;

б)клинически разные болезни, обусловленные разными мутант-

ными аллелями одного гена;

в) сочетание двух аллелей одного гена с разными мутациями у

конкретного больного.

73. Признаки синдрома Элерса-Данло, КРОМЕ:

а) гиперрастяжимость кожи;

б) повышенная ранимость кожи;

\*в) умственная отсталость;

г) пролапс митрального клапана.

74. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

а) 50%;

\*б) около нуля;

в) 25%;

г) 100%.

75. Генные болезни обусловлены:

а) потерей участка хромосомы;

б) дупликацией части хромосомы;

в) потерей двух генов и более;

\*г) мутацией одного гена.

76. Диагноз семейной гиперхолестеринемии устанавливают на основании, КРОМЕ:

а) семейного анамнеза;

б) клинической картины;

в) результатов биохимического исследования крови;

\*г) данных гормонального исследования.

77. Синдром Марфана диагностирован у матери и дочери. Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана в другом браке матери:

а) 25%;

б) около нуля;

в) 100%;

\*г) 50%.

78. Диагностические критерии фенилкетонурии:

а) двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;

б) прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;

в) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;

\*г) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

79. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

а) трисомии по аутосомам;

б) трисомии по половым хромосомам;

\*в) моносомии по аутосомам;

г) моносомия по Х-хромосоме;

80. Какие мутации относятся к геномным:

а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции;

\*б) полиплоидии, анеуплоидии;

в) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

81. Выберите основные показания для исследования кариотипа:

\*а) в анамнезе умершие дети с множественными пороками развития;

б) хроническое прогредиентное течение болезни с началом в детском возрасте;

в) неврологические проявления (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, спастические парезы);

82. Укажите формулы кариотипа при синдроме Шерешевского-Тернера:

\*а) 45,X/46,XX;

б) 47,XXX;

в) 46,XX.

83. Метод точной диагностики хромосомных болезней:

а) клинический;

б) дерматоглифический;

\*в) цитогенетический;

г) клинико-генеалогический;

д) специфическая биохимическая диагностика.

84. Риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями существенно повышается в возрастных интервалах:

а) 20-25 лет;

б) 25-30 лет;

г) 30-35 лет;

\*д) 35-40 лет.

85. К хромосомным относятся мутации, КРОМЕ:

а) делеция;

\*б) триплоидия;

в) инверсия;

г) изохромосома.

86. Формула кариотипа при синдроме «кошачьего крика»:

а) 45,X;

б) 46,XX,9p+;

\*в) 46,XX,5p-;

г) 45,X/46,XX.

87. Формулы хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфелтера:

а) 45,Х;

б) 47,ХХХ;

в) 47,XYY;

г) 46,ХY5р-;

\*д) 48,XXYY;

88. Полиплоидия - это:

а) уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар;

б) диплоидный набор хромосом в гамете;

\*в) увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору.

89. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, возникающие:

а) только в половых клетках;

\*б) в соматических и половых клетках;

в) только в соматических клетках.

90. Укажите формулу кариотипа при синдроме Патау:

а) 47,XX,+18;

\*б) 47,XY,+13;

в) 46,XX,5p-;

г) 47,XXY;

д) 45,X.

91. Летальные нарушения кариотипа:

а) моносомии по Х-хромосоме;

б) трисомии по половым хромосомам;

\*в) моносомии по аутосомам;

г) трисомии по аутосомам.

92. Набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца, указывает на:

\*а) синдром Эдвардса;

б) синдром Патау;

в) синдром Дауна;

г) синдром «кошачьего крика».

93. Показания для проведения кариотипирования, КРОМЕ:

а) задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;

б) задержка психомоторного развития в сочетании с диспластичным фенотипом;

\*в) приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия;

94. Анеуплоидия – это, КРОМЕ:

\*а) увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор;

б) изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом;

в) изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом.

95. Правильная форма кариотипа при синдроме Эдвардса:

а) 47,XY,+21;

б) 47,XXY;

в) 47,XX,+13;

\*г) 47,XY,+18;

д) 46,XX,9p+;

е) 45,t(13;21).

96. Наиболее тяжелые последствия вызывают:

а) моносомии по половым хромосомам;

б) трисомии по половым хромосомам;

\*в) моносомии по аутосомам;

г) трисомии по аутосомам.

97. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:

а) синдрома Эдвардса;

б) синдрома Дауна;

в) синдрома Вольфа-Xиршхорна;

\*г) синдрома Патау.

98. Клинически хромосомные болезни проявляются, КРОМЕ:

а) множественными признаками дисморфогенеза;

б) врожденными пороками развития;

в) отставанием в умственном развитии;

\*г) необычным цветом и запахом мочи.

99. Возможные формулы кариотипа при синдроме Дауна:

а) 47,XX,+13;

б) 47,XX,+22;

\*в) 46,XY,-14,t(14;21);

г) 47,XXX;

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

\*а) недостатком генетического материала;

б) избытком генетического материала.

101. Причины возникновения трисомий:

а) отставание хромосом в анафазе;

\*б) нерасхождение хромосом;

в) точечные мутации.

102. Возможные формулы кариотипа при симптомокомплексе, включающем низкий рост, короткую шею, бочкообразную грудную клетку, задержку полового развития, КРОМЕ:

\*а) 47,XXY;

б) 45,X;

в) 45,X/46,XX;

103. Исследование кариотипа показано:

а) у женщины с 1 спонтанным абортом в анамнезе;

б) у родителей ребенка с простой формой трисомии 21;

\*в) у супружеской пары с мертворождением и 3 спонтанными абортами в анамнезе.

104. Носители робертсоновских транслокаций, КРОМЕ:

а) клинически здоровы;

б) имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом;

\*в) имеют риск развития опухолей;

г) имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью.

105. Выберите термин, соответствующий описанной ситуации:

У 7-летнего мальчика с умственной отсталостью, низким ростом, маленькими кистями и стопами, полифагией (синдром ПрадераВилли) при молекулярно-генетическом исследовании обнаружили 2 материнские хромосомы 15 и ни одной отцовской.

а) премутация;

б) геномный импринтинг;

\*в) однородительская дисомия.

106. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет:

\*а) 5-5,5%;

б) 3-3,5%;

в) 9-10%;

г) 0,1-1,0%.

107. Врожденные заболевания - это:

а) заболевания, обусловленные мутацией генов;

б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;

\*в) заболевания, проявляющиеся при рождении;

г) заболевания, не поддающиеся лечению.

108. При ненаследственных болезнях генетические факторы не влияют на:

\*а) этиологию;

б) сроки выздоровления;

в) исход заболевания;

г) эффективность лечения.

109. Наследственные болезни человека появились:

а) в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости;

б) в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи;

\*в) в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида;

г) в процессе социального формирования человеческого общества.

110. Выберите правильное утверждение:

а) термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» равнозначны;

б) термины «семейная болезнь» и «наследственная болезнь» равнозначны;

\*в) спорадические случаи болезни относятся к наследственной патологии.

111.Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода:

а) составление родословной с последующим обследованием пробанда;

б) составление родословных;

в) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;

\*г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

112. Наследственной патологии свойственны, все кроме:

а) ранняя манифестация клинических проявлений;

б) острое течение;

в) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем;

г) прогредиентное течение;

\*д) широкая распространенность каждой формы в популяции;

е) резистентность к стандартной терапии.

113. Пробанд - это:

а) больной, обратившийся к врачу;

б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;

\*в) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;

г) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

114. Многофакторные болезни, КРОМЕ:

\*а) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;

б) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;

в) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз;

г) рак желудка, рак поджелудочной железы.

115. Для доказательства многофакторной природы болезни используют методы, КРОМЕ:

а) близнецовый;

б) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;

\*в) цитогенетический;

г) клинико-генеалогический;

д) популяционно-статистический.

116. Многофакторным болезням свойственны:

\*а) высокая частота в популяции;

б) низкая частота в популяции.

117. Ассоциация многофакторной болезни с полиморфными системами означает:

\*а) более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых;

б) расположение гена, обусловливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме;

в) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы.

118. В основе клеточного онкогенеза могут лежать, КРОМЕ:

а) структурные хромосомные перестройки;

б) увеличение копий онкогена;

\*в) наличие мутантного аллеля антионкогена;

г) изменение последовательности ДНК в протоонкогене.

119. Повышенный риск многофакторной болезни оценивают на основании, КРОМЕ:

\*а) близкого родства супругов;

б) данных клинико-генеалогического анализа;

в) вредных привычек;

г) наличия специфического биохимического маркера.

120. Этиологические генетические факторы при многофакторной патологии:

а) действие двух аллелей гена одного локуса;

б) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы;

в) эффект единичного гена;

\*г) аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез.

121. Риск многофакторной болезни повышают, КРОМЕ:

а) аналогичная болезнь у кровных родственников;

\*б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;

в) вредные факторы окружающей среды;

122. Возможные механизмы потери конституциональной гетерозиготности по антионкогену, КРОМЕ:

а) потеря участка хромосомы с нормальным аллелем антионкогена;

\*б) амплификация антионкогена;

в) мутация нормального аллеля антионкогена;

г) митотический кроссинговер между хромосомами с нормальным и мутантным аллелем.

123. Реализации предрасположенности к ишемической болезни сердца способствуют, КРОМЕ:

а) жирная пища;

\*б) физическая активность;

в) высококалорийная диета;

г) курение.

124. Болезни с многофакторно обусловленной предрасположенностью, КРОМЕ:

а) шизофрения;

б) ишемическая болезнь сердца;

в) язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки;

\*г) галактоземия.

125. Индивида можно отнести в группу повышенного риска по многофакторной болезни на основании, КРОМЕ:

а) генеалогических данных;

б) иммунологических или биохимических показателей;

\*в) тяжести течения болезни;

126. Доказательства генетической обусловленности многофакторных болезней, КРОМЕ:

\*а) болезнь передается соответственно менделевским законам наследования;

б) более высокая конкордантность у монозиготных близнецов по сравнению с таковой у дизиготных близнецов в сходных средовых условиях;

в) заболеваемость у биологических родственников выше, чем у родственников, не имеющих кровного родства.

127. Степень генетической детерминации многофакторно обусловленного признака отражает:

а) коэффициент инбридинга;

\*б) коэффициент наследуемости;

в) показатель пенетрантности;

г) долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе.

128. О семейной форме рака может свидетельствовать, КРОМЕ:

\*а) двусторонний рак легких у работника асбестового производства;

б) опухоль мозга и молочной железы у женщины;

в) рак толстой кишки у 32-летнего мужчины;

г) двусторонняя опухоль почек у 37-летней женщины.

129. К многофакторным болезням относятся:

\*а) бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит;

б) семейная гиперхолестеринемия;

в) муковисцидоз;

130. Повышенный риск развития многофакторной болезни можно выявить, КРОМЕ:

а) клинико-генеалогическим методом;

\*б) цитогенетическим методом;

в) биохимическим методом;

г) нагрузочными тестами.

131. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют, КРОМЕ:

а) занятия физкультурой;

\*б) эмоциональные нагрузки;

в) правильное чередование труда и отдыха;

132. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют, КРОМЕ:

а) некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;

\*б) частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей - 50%;

в) заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков;

г) повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя.

133. Пробанд – это:

А. Больной, обратившийся к врачу

Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика

\*Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной

134. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

А. Х-сцепленное рецессивный

\*Б. Аутосомно-рецессивный

В. Х-сцепленный доминантный

135. Объектом изучения клинической генетики являются:

А. Больной человек

Б. Больной и больные родственники

\*В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

136. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

\*А. 25%

Б. 50%

В. 100%

Г. Близко к 0%

137. Полисомии по Х-хромосоме встречаются:

1. Только у мужчин
2. Только у женщин
3. У мужчин и женщин\*

138. Постнатальная профилактика заключается в проведении:

1. Пренатальной диагностики
2. Скринирующих программ\*
3. Искусственной инсеминации

139. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация\*

140. Хромосомный набор-это:

1. Фенотип
2. Генотип
3. Кариотип\*
4. Рекомбинант

141. Гаплоидный набор содержат клетки:

1. Нейроны
2. Гепатоциты
3. Зиготы
4. Гаметы\*
5. Эпителиальные

142. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:

1. Клинико-генеалогический
2. Прямого ДНК-зондирования
3. Микробиологический
4. Цитологическеий
5. Близнецовый\*

143. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации - способность к:

1. Самовоспроизведению\*
2. Метилированию
3. Образованию нуклеосом
4. Двухцепочечному строению

144. Запрограмированная смерть клетки носит название:

1. Апоптоз\*
2. Некроз
3. Дегенерация
4. Хроматолиз
5. Мутация

145. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:

1. Хромосизмом
2. Полиплоидией\*
3. Генетическим грузом
4. Мозаицизмом

146. Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена
2. Изменение числа хромосом\*
3. Накопление интронных повторов
4. Изменение структуры хромосом

147. Делеция - это:

1. Геномная мутация
2. Генная мутация
3. Хромосомная мутация\*

148. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

1. Хромосомным мутациям
2. Геномным мутациям
3. Генным мутациям\*

149. Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
3. Харди-Вайнберга\*
4. Моргана
5. Райта

150. Основными задачами медицинской генетики является изучение

1. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
2. популяционной статистики наследственных заболеваний
3. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
4. изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
5. всего перечисленного\*

151. Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии\*
4. неверно все из перечисленного

152. Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено

1. действием доминантного гена
2. действием рецессивного гена
3. действием как доминантных, так и рецессивных генов
4. взаимодействием генотипа с факторами среды\*

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

1. числом половых хромосом
2. формой хромосом
3. структурой хромосом
4. всем перечисленным\*
5. ни чем из перечисленного

154. Аутосомно-доминантный тип наследования отличается

1. преимущественным поражением лиц мужского пола
2. преобладанием в поколении больных членов семьи
3. проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска\*
4. верно все перечисленное

155. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что:

1. соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
2. заболевание не связано с кровным родством
3. родители первого выявленного больного клинически здоровы\*
4. неверно все перечисленное

156. Рецессивный тип наследования, связанный с Х-хромосомой, отличается тем, что:

1. соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
2. заболевают только мужчины\*
3. заболевают только женщины
4. признаки болезни обязательно находят у матери пробанда

157. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

1. нарушения психического развития
2. нарушения физического развития
3. множественные пороки развития
4. все перечисленные\*

158. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

1. только клиническими симптомами
2. на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях \*
3. только на определенных этапах обмена веществ
4. только на клеточном уровне

159. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются:

1. перенос участка одной хромосомы на другую
2. изменение структуры ДНК \*
3. взаимодействие генетических и средовых факторов
4. делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

160. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

1. 50%;
2. близко к 0%;
3. 75%;
4. 25%. \*

161. Диагноз муковисцидоза ставится на основании:

1. биохимического анализа мочи и крови
2. данных осмотра окулистом, кардиологом и параклинических методов исследования
3. клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости \*
4. характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови

162. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

1. 50%;
2. 0%;\*
3. 25%;
4. 100%.

163. Генные болезни обусловлены:

1. потерей части хромосомного материала
2. увеличением хромосомного материала
3. потерей двух и более генов
4. мутацией одного гена \*

164. Укажите факторы, определяющие клинический полиморфизм генных болезней:

1. первичный эффект гена
2. действие факторов окружающей среды
3. наличие генов-модификаторов
4. эффект дозы генов
5. все перечисленное\*

165. Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
2. отсутствие менделирования\*
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

166. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:

1. преимущественное поражение мужчин
2. независимость от степени кровного родства
3. высокая частота в популяции
4. больший риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции \*

167. К моногенным заболеваниям относятся:

1. фенилкетонурия\*
2. синдром Кляйнтфельтера
3. гипертоническая болезнь
4. аномалия Арнольда-Киари

168. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

1. наличие фенилкетонурии у одного из родителей
2. носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей\*
3. высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
4. наличие диабета у одного из родителей

169. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка\*
2. плоский эпителий
3. эндотелий
4. нейрон
5. миоцит

170. Для идентификации хромосом используются следующие главные признаки:

1. величина хромосом
2. расположение первичной перетяжки
3. полосатая исчерченность при дифференциальном окрашивании
4. все перечисленное\*

171. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

1. установление наследственного характера заболевания
2. установление типа наследования
3. определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
4. все перечисленное\*
5. ничего из перечисленного

172. К хромосомным мутациям относят:

1. трансляция
2. инверсия\*
3. мимикрия
4. реполяризация
5. экстраполяция

173. Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз\*
5. шизофрения

174. К структурным хромосомным аномалиям относятся:

1. анеуплоидия
2. полисомия
3. полиплоидия
4. инверсия\*

175. Первичная перетяжка хромосомы называется:

1. теломера
2. центромера\*
3. сателлит
4. плечо хромосомы

176. Брак между родственниками I степени родства:

1. морганический
2. инцест\*
3. инбридинг
4. полигамия

177. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет:

1. от 2 до 6 месяцев
2. от 2 месяцев до 1 года
3. от 2 месяцев до 3 лет
4. от 2 месяцев до 5-6 лет\*
5. всю жизнь

178. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов

1. отсутствует
2. незначительная
3. значительная\*
4. зависит от возраста родителей
5. зависит от пола больного

179. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии (Ландузи - Дежерина) имеет

1. аутосомно-доминантный тип наследования\*
2. аутосомно-рецессивный тип наследования
3. аутосомно-рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой тип наследования
4. аутосомно-рецессивный и аутосомно-доминантный тип наследования
5. тип наследования неизвестен

180. Долихоцефалия – это:

А. Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком

\*Б. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

В. Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера

Г. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

181. Эпикант – это:

А. Сросшиеся брови

Б. Широко расставленные глаза

\*В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза

Г. Сужение глазной щели

182. Олигодактилия – это:

А. Отсутствие пальцев

Б. Сращение пальцев

\*В. Отсутствие одного или более пальцев

Г. Увеличение количества пальцев

183. Крипторхизм – это:

А. Незаращение мочеиспускательного канала

\*Б. Неопущение яичек в мошонку

В. Недоразвитие половых органов

184. Арахнодактилия – это:

А. Укорочение пальцев

Б. Изменение форм пальцев

\*В. Увеличение длины пальцев

185. Синдактилия – это:

А. Сращение конечностей по всей длине

Б. Сращение конечности в нижней трети

\*В. Сращение пальцев

186. Брахицефалия – это:

А. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

Б. “башенный череп”

\*В. Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера

Г. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

187. Анофтальмия – это:

\*А. Врожденное отсутствие глазных яблок

Б. Врожденное отсутствие радужки

В. Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц

188. Микрогнатия – это:

А. Малые размеры нижней челюсти

\*Б. Малые размеры верхней челюсти

В. Малое ротовое отверстие

189. Гетерохромия радужной оболочки – это:

А. Аномальное восприятие цветов

\*Б. Различная окраска радужной оболочки

В. Различия в размерах радужных оболочек

190. Наиболее целесообразные сроки беременности для исследования уровня альфа-фетопротеина в крови:

А. 7-10 недель

\*Б. 16-20 недель

В. 25-30 недель

Г. 33-38 недель