

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  
31.08.26 АЛЛЕРГОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ**

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
<b>Генетические аспекты развития заболеваний</b>	ПК-1 ПК-5	тестовые задания	190
		контрольные вопросы	46
		ситуационные задачи	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 (CD). 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 (CD) 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, туловище 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, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение 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 хромосомными 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 ортопантограмме - остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели 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 быстро прогрессирующий пародонтит.

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

Ответ №3: Ювенильный быстро прогрессирующий 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 чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии является первичный 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 X-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

A – нормальная свертываемость, а – гемофилия.

1. Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип –  $X^aY$ .
2. Женщина здорова, значит, она несет доминантный ген A. Все ее предки были здоровы (чистая линия), следовательно, она не является носителем, и ее генотип –  $X^AX^A$ .
3. Одну X-хромосому дочь получила от матери, другую от отца. Мать могла передать ей только хромосому  $X^A$ , а отец – только  $X^a$ . Генотип дочери –  $X^AX^a$ .
4. Генотип мужа дочери –  $X^AY$ , по условию задачи.

Схема брака



Ответ

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

#### Задача №5

Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-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 –  $aa$ . У нее нормальное зрение ( $X^D$ ), но ее сын – дальтоник (X-хромосому он получил от матери). Поэтому генотип женщины –  $aaX^DX^d$ .

2. У мужчины шестипалая кисть, значит, он несет ген  $A$ , но его дочь здорова ( $aa$ ), поэтому генотип мужчины по признаку шестипалости –  $Aa$ . Мужчина страдает дальтонизмом, то есть несет рецессивный ген  $d$  в своей единственной X-хромосоме. Генотип мужчины –  $AaX^dY$ .

3. Подобным образом по генотипам родителей можно определить генотипы детей: дочь –  $aaX^DX^d$ , сын –  $AaX^dY$ .

Схема брака

$A$  – шестипалость,  $a$  – нормальная кисть,  $D$  – нормальное зрение,  $d$  – дальтонизм.

Р  $\text{♀} aaX^DX^d$   $\times$   $\text{♂} AaX^dY$   
норм. кисть, носитель шестипалый, дальтоник

гаметы  $aX^D$   $aX^d$   $AX^d$   $aX^d$   $AY$   $aY$

F<sub>1</sub>

$AaX^DX^d$	$aaX^DX^d$	$AaX^dX^d$	$aaX^dX^d$	$AaX^DY$	$aaX^DY$	$AaX^dY$	$aaX^dY$
шестипалый, носитель	норм. кисть, носитель	шестипалый, дальтоник	норм. кисть, дальтоник	шестипалый, здоровый	норм. кисть, здоровый	шестипалый, дальтоник	норм. кисть, дальтоник

Ответ

Генотип матери –  $aaX^DX^d$ , отца –  $AaX^dY$ , дочери –  $aaX^DX^d$ , сына –  $AaX^dY$ .

#### Задача №6

Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с X-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:

Признак	Ген	Генотип
Норма	$A$	$A-$
Фенилкетонурия	$a$	$aa$

P.  $Aa \times Aa$

G.  $(A) (a) (A) (a)$

F<sub>1</sub>.  $AA, 2Aa, aa$

В брак вступают гетерозиготные родители  $Aa$  и  $Aa$ . Фенотипически они здоровы. При браках гетерозиготных родителей вероятны генотипы детей:  $AA$  - 25%,  $Aa$  - 50%,  $aa$  - 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 обоим 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.

**Решение.** Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Серповидноклеточная анемия, тяжёлая форма. Устойчивы к малярии, но, как правило, рано умирают.	$S, S$	$SS$
Серповидноклеточная анемия, лёгкая форма. Устойчивы к малярии.	$S, s$	$Ss$
Нормальный гемоглобин. Неустойчивы к малярии.	$s$	$ss$
Талассемия, тяжёлая форма. Устойчивы к малярии, смертность достигает 90-95%.	$T, T$	$TT$
Талассемия, лёгкая форма. Устойчивы к малярии.	$T, t$	$Tt$
Норма. Неустойчивы к малярии.	$t$	$tt$
Микродрепаноцитарная анемия.	$S, T$	$SsTt$

Определяем генотипы родителей, вступающих в брак:  $SsTt$  и  $ssTt$ .

$$\begin{array}{l}
 P. SsTt \quad \times \quad ssTt \\
 G. \begin{array}{cc} \textcircled{St} & \textcircled{st} \end{array} \quad \begin{array}{cc} \textcircled{sT} & \textcircled{st} \end{array} \\
 F_1. SsTt, \quad SsTt, \quad ssTt, \quad ssTt
 \end{array}$$

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) BB x Bb и bb x bb  
\*б) Aa x aa и AA x aa  
в) Cc x Cc и cc x cc  
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 изменением 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) прогрессивное 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 мутантными 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 X-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 мутантными 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 X-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 прогрессирующее 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,X;
- б) 47,XXX;
- в) 47,XYY;
- г) 46,XY5p-;
- \*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 X-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. Симптомкомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:
- а) синдрома Эдвардса;
  - б) синдрома Дауна;
  - в) синдрома Вольфа-Хиршхорна;
  - \*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 абортom 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) прогрессивное 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, обуславливающего 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:

- а) Только у мужчин
- б) Только у женщин
- в) У мужчин и женщин\*

138. Постнатальная профилактика заключается в проведении:

- а) Пренатальной диагностики
- б) Скринирующих программ\*
- в) Искусственной инсеминации

139. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

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

140. Хромосомный набор-это:

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

141. Гаплоидный набор содержат клетки:

- а) Нейроны
- б) Гепатоциты
- в) Зиготы
- г) Гаметы\*
- д) Эпителиальные

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

- а) Клинико-генеалогический
- б) Прямого ДНК-зондирования
- в) Микробиологический

- г) Цитологический
- д) Близнецовый\*

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

- а) Самовоспроизведению\*
- б) Метилированию
- в) Образованию нуклеосом
- г) Двухцепочечному строению

144. Запрограммированная смерть клетки носит название:

- а) Апоптоз\*
- б) Некроз
- в) Дегенерация
- г) Хроматолиз
- д) Мутация

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

- а) Хромосизм
- б) Полиплоидией\*
- в) Генетическим грузом
- г) Мозаицизмом

146. Геномные мутации - это:

- а) Нарушение в структуре гена
- б) Изменение числа хромосом\*
- в) Накопление интронных повторов
- г) Изменение структуры хромосом

147. Делеция - это:

- а) Геномная мутация
- б) Генная мутация
- в) Хромосомная мутация\*

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

- а) Хромосомным мутациям
- б) Геномным мутациям
- в) Генным мутациям\*

149. Основной закон популяционной генетики - закон:

- а) Менделя
- б) Бидл-Татума
- в) Харди-Вайнберга\*
- г) Моргана
- д) Райта

150. Основными задачами медицинской генетики является изучение

- а) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- б) популяционной статистики наследственных заболеваний
- в) молекулярных и биохимических аспектов наследственности

- г) изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
- д) всего перечисленного\*

151. Доминантный ген - это ген, действие которого:

- а) выявляется в гетерозиготном состоянии
- б) выявляется в гомозиготном состоянии
- в) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии\*
- г) неверно все из перечисленного

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

- а) действием доминантного гена
- б) действием рецессивного гена
- в) действием как доминантных, так и рецессивных генов
- г) взаимодействием генотипа с факторами среды\*

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

- а) числом половых хромосом
- б) формой хромосом
- в) структурой хромосом
- г) всем перечисленным\*
- д) ни чем из перечисленного

154. Аутомно-доминантный тип наследования отличается

- а) преимущественным поражением лиц мужского пола
- б) преобладанием в поколении больных членов семьи
- в) проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска\*
- г) верно все перечисленное

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

- а) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
- б) заболевание не связано с кровным родством
- в) родители первого выявленного больного клинически здоровы\*
- г) неверно все перечисленное

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

- а) соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
- б) заболевают только мужчины\*
- в) заболевают только женщины
- г) признаки болезни обязательно находят у матери пробанда

157. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

- а) нарушения психического развития
- б) нарушения физического развития
- в) множественные пороки развития
- г) все перечисленные\*

158. 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

159. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются:

- а) перенос участка одной хромосомы на другую
- б) изменение структуры ДНК \*
- в) взаимодействие генетических и средовых факторов
- г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

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

- а) 50%;
- б) близко к 0%;
- в) 75%;
- г) 25%. \*

161. Диагноз муковисцидоза ставится на основании:

- а) биохимического анализа мочи и крови
- б) данных осмотра окулистом, кардиологом и параклинических методов исследования
- в) клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости \*
- г) 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:

- а) 50%;
- б) 0%;\*
- в) 25%;
- г) 100%.

163. Генные болезни обусловлены:

- а) потерей части хромосомного материала
- б) увеличением хромосомного материала
- в) потерей двух и более генов
- г) мутацией одного гена \*

164. Укажите факторы, определяющие клинический полиморфизм генных болезней:

- а) первичный эффект гена
- б) действие факторов окружающей среды
- в) наличие генов-модификаторов
- г) эффект дозы генов
- д) все перечисленное\*

165. Мультифакториальные заболевания характеризует:

- а) аутосомно-доминантный тип наследования
- б) отсутствие менделирования\*
- в) чаще болеют дети

- г) возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

166. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:

- а) преимущественное поражение мужчин
- б) независимость от степени кровного родства
- в) высокая частота в популяции
- г) больший риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции \*

167. К моногенным заболеваниям относятся:

- а) фенилкетонурия\*
- б) синдром Кляйнфельтера
- в) гипертоническая болезнь
- г) аномалия Арнольда-Киари

168. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

- а) наличие фенилкетонурии у одного из родителей
- б) носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей\*
- в) высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
- г) наличие диабета у одного из родителей

169. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

- а) яйцеклетка\*
- б) плоский эпителий
- в) эндотелий
- г) нейрон
- д) миоцит

170. Для идентификации хромосом используются следующие главные признаки:

- а) величина хромосом
- б) расположение первичной перетяжки
- в) полосатая исчерченность при дифференциальном окрашивании
- г) все перечисленное\*

171. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

- а) установление наследственного характера заболевания
- б) установление типа наследования
- в) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
- г) все перечисленное\*
- д) ничего из перечисленного

172. К хромосомным мутациям относят:

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

173. Аутосомно-доминантно наследуются:

- а) гемофилия

- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) миопатия Дюшенна
- г) нейрофиброматоз\*
- д) шизофрения

174. К структурным хромосомным аномалиям относятся:

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

175. Первичная перетяжка хромосомы называется:

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

176. Брак между родственниками I степени родства:

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

177. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет:

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

178. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов

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

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

- а) аутосомно-доминантный тип наследования\*
- б) аутосомно-рецессивный тип наследования
- в) аутосомно-рецессивный, сцепленный с X-хромосомой тип наследования
- г) аутосомно-рецессивный и аутосомно-доминантный тип наследования
- д) 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