

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 31.08.49 ТЕРАПИЯ

Утверждены на заседании Ученого совета НИИ МПС (протокол №.2 от « 27
» января 2020г.)

Составитель:
к.б.н. Смольникова М.В.

Красноярск
2020

Контролируемая дисциплина (модуль)	Код контролируемой компетенции	Вид оценочного средства	Количество заданий
Генетические аспекты развития заболеваний	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

F₁

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

F₁. $AA, 2Aa, aa$

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) $BB \times Bb$ и $bb \times bb$
 - *б) $Aa \times aa$ и $AA \times aa$
 - в) $Cc \times Cc$ и $cc \times cc$
 - г) $DD \times Dd$ и $DD \times DD$
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) прогрессирующее 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, atopический 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 X-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