

Инструкция: выберите один правильный ответ

Назовите все характеристики генетического кода:

- а** Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся
- б** Неспецифический, универсальный, неперекрывающийся, вырожденный
- в** Триплетный, универсальный, неперекрывающийся, вырожденный
- г** Универсальный, специфический, триплетный
- д** Вырожденный, триплетный, перекрывающийся

Назовите примерное число генов в клетках человека:

- а** 1000 генов
- б** 5000
- в** 10000
- г** 28000
- д** 70000

В ядре клетки хранителями генетической информации являются: 1. ДНК; 2. Белки; 3. М-РНК; 4. Т-РНК.

- а** Если правильный ответ 1
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- а** Сахара (рибозы), аминокислот
- б** Аминокислот
- в** Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- г** Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- д** Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания

Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК:

- а** Водородные связи
- б** Фосфодиэфирные связи
- в** Пептидные связи
- г** Ионные взаимодействия
- д** Донорно-акцепторные связи

Хранение и передача генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

- а** Сплайсинга
- б** Репликации
- в** Транскрипции
- г** Трансляции
- д** Процессинга

Этапы нормальной экспрессии генов включают: 1. Трансляцию; 2. Транскрипцию; 3. Сплайсинг; 4. Процессинг.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

- а** Конформацией рибосомальных белков
- б** Последовательностью нуклеотидов в молекуле ДНК
- в** Последовательностью нуклеотидов тРНК
- г** Активностью ферментов посттрансляционной модификации
- д** Последовательностью нуклеотидов рРНК

В синтезе полипептидной цепи участвуют: 1. Рибосомы; 2. тРНК; 3. мРНК; 4. Лизосомы.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Процессинг - это:

- а** Связывание репрессора с белком
- б** Удвоение ДНК
- в** Созревание молекулы РНК в ядре
- г** Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы
- д** Связывание транскрипционного фактора с промотором

В процессе сплайсинга происходит:

- а** Удвоение ДНК
- б** Синтез РНК
- в** Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
- г** Синтез белка
- д** Синтез АТФ

Секвенирование ДНК представляет собой:

- а** Определение последовательности аминокислот в белке
- б** Метод “сортировки” хромосом
- в** Определение последовательности нуклеотидов ДНК
- г** Исследование взаимодействия ДНК с белками
- д** Исследование идентификации белков

В структуру хромосомы человека входят: 1. Центромера; 2. Короткое плечо; 3. Длинное плечо; 4. Малое плечо.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

У человека в норме различают следующие типы хромосом:

**1.Акроцентрические;
2.Метацентрические;
3.Субметацентрические; 4.Политенные.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4

д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Центромера - это: 1. Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча; 2. Участок прикрепления веретена деления; 3. Участок, играющий главную роль в делении клетки; 4. Концевой участок хромосомы.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

В состав хромосомы человека входит: 1. ДНК; 2. Гистоновые белки; 3. Негистоновые белки; 4. РНК.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Митоз – это: 1. Непрямой тип деления клетки; 2. Редукционное деление; 3. Многостадийный процесс; 4. Прямой тип деления.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Мейоз – это: 1. Тип деления, в ходе которого происходит редукция числа хромосом; 2. Многостадийный процесс; 3. Деление соматических клеток; 4. Консервативный тип деления.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 2
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Источником генетического разнообразия в мейозе является: 1. Независимое расхождение негомологичных хромосом в ходе редукционного деления; 2. Диминуция хроматина в интерфазе между 1-м и 2-м делением мейоза; 3. Кроссинговер; 4. Спонтанные мутации, частота которых многократно увеличивается при вступлении клеток во второе мейотическое деление.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Первичное нерасхождение хромосом – это:

- а** Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;
- б** Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;
- в** Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;
- г** Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;
- д** Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (или в 1-м, или во 2-м мейотическом делении).

Вторичное нерасхождение хромосом –это:

- а** Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;
- б** Два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала- в первом, а затем – во втором делении мейоза;
- в** Нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;
- г** Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы

- д Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя Робертсоновской транслокации

Анеуплоидная клетка может возникнуть в результате: 1. Отставания одной хромосомы в анафазе; 2. Преждевременного разделения центромера; 3. Собственно нерасхождения хромосом; 4. Эндомитоза.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
б Если правильны ответы 1 и 3
в Если правильны ответы 2 и 4
г Если правильный ответ 4
д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

К межхромосомным перестройкам относятся: 1. Реципрокная транслокация; 2. Робертсоновская транслокация; 3. Кольцевая хромосома; 4. Нерципрокная транслокация.

- а Если правильны ответы 1 и 3
б Если правильны ответы 1, 2 и 4
в Если правильный ответ 4
г Если правильны ответы 1, 2, 3 и 4
д Если правильны ответы 2, 3 и 4

К внутрихромосомным перестройкам относятся: 1. Делеция; 2. Дупликация; 3. Инверсия; 4. Кольцевая хромосома; 5. Инсерция; 6. Изохромосома.

- а Если правильны ответы 1 и 3
б Если правильны ответы 1, 2 и 5
в Если правильный ответ 4 и 6
г Если правильны ответы 1, 2, 3, 4 и 6
д Если правильны ответы 2, 3 и 4

Состояние, характеризующееся одновременным наличием в организме клеточных клонов с разным кариотипом, называют:

- а Геномный импринтинг
б Анеуплоидия
в Гетероплоидия
г Хромосомные aberrации

д Мозаицизм

Стадия клеточного деления, наиболее удобная для изучения хромосом:

- а Профаза
- б Метафаза
- в Анафаза
- г Интерфаза
- д Телофаза

Ген – это:

- а Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь
- б Фрагмент полипептидной цепи
- в Альфа-сателлитная последовательность ДНК
- г Повторяющаяся последовательность ДНК
- д Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции

В состав гена, как единицы наследственной информации, входят:

- а Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон
- б Экзоны
- в Интроны
- г Промотор и интроны
- д Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон

Геном человека - это:

- а Совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
- б Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма
- в Энергетический аппарат клетки
- г Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке
- д Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке

Мутации - это: 1. Изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов); 2. Изменение числа хромосом; 3. Изменение структуры хромосомы (хромосом); 4. Единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3,

Генная мутация - это: 1. Замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК; 2. Выпадение (делеция) одного или нескольких нуклеотидов; 3. Вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов; 4. Перестановка нуклеотидов внутри гена.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Каково значение мутации со сдвигом рамки считывания на уровне белковой молекулы?

- а** Происходит замена одной аминокислоты на другую;
- б** В точке мутации до конца белка аминокислотная последовательность изменяется, однако, длина белка такая же, как у дикого типа;
- в** В большинстве случаев число кодонов после точки мутации меняется, часто появляются внутренние стоп-кодоны, вызывающие преждевременное прекращение синтеза полипептидной цепи и образование укороченного продукта, лишённого биологической активности.
- г** Конечный продукт неизменен.

Периконцепционная профилактика проводится: 1. до наступления беременности; 2. в ближайшие сроки после наступления беременности; 3. в течение всей беременности; 4. в течение всей жизни.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 1 и 3
- в** Правильный ответ 2 и 3
- г** Правильный ответ 3 и 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

- а** Амниоцентез
- б** Биопсия хориона
- в** Кордоцентез
- г** Фетоскопия

Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей: 1. альфафетопroteина, 2. хорионического гонадотропина, 3. неконъюгированного эстриола, 4. клеток плода.

- а** Правильный ответ 1, 2, 3
- б** Правильный ответ 2, 3, 4
- в** Правильный ответ 1, 3, 4
- г** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП – ниже нормы, ХГЧ – выше нормы, НЭ – ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:

- а** Хромосомное заболевание
- б** Дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)

- в** Расщелина губы и/или неба
- г** Множественные врожденные пороки развития

Назовите критерии отбора заболевания для проведения массового скрининга:

- а** Без своевременного выявления болезнь значительно снижает жизнеспособность и приводит к инвалидизации
- б** Есть методы уточняющей диагностики заболевания
- в** Имеются эффективные методы профилактического лечения заболевания
- г** Частота заболевания в популяции составляет 1:10000 и выше
- д** Все перечисленные критерии

Сроки забора крови у новорожденных при проведении неонатального скрининга в РФ: 1. На 2 день; 2. На 4 день; 3. На 7 день; 4. На 14 день.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2 и 3
- в** Правильный ответ 4
- г** Правильный ответ 1 и 4
- д** Правильный ответ: 1, 2, 3 и 4

На какие заболевания обследуют новорожденных при проведении массового скрининга в РФ: 1. Фенилкетонурия; 2. Врожденный гипотериоз; 3. Адреногенитальный синдром; 4. Галактоземия; 4. Муковисцидоз; 5. Тирозинемия; 6. Все перечисленные заболевания.

- а** Правильный ответ 1, 2
- б** Правильный ответ 1, 2 и 4
- в** Правильный ответ 1, 3 и 5
- г** Правильный ответ 6
- д** Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

Какой показатель определяют при проведении массового скрининга на муковисцидоз: 1. Иммунореактивный трипсин; 2. 17 оксипрогестерон; 3. Эластаза; 4. Хлориды пота.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4

Золотой стандарт диагностики муковисцидоза:

- а ИРТ
- б Определение уровня эластазы
- в Показатели ФВД
- г Потовая проба

Для каких заболеваний используемый при неонатальном скрининге метод обладает 100% чувствительностью и 100% специфичностью: 1. Фенилкетонурия; 2. Врожденный гипотиреоз; 3. Адреногенитальный синдром; 4. Галактоземия; 5. Муковисцидоз.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

Укажите срок проведения ретеста на муковисцидоз: 1. После 14 дня жизни; 2. После 21 дня жизни; 3. После 7 дня жизни.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 1 и 3

После какого возраста новорожденного нецелесообразно оценивать показатель ИРТ: 1. После 14 дня; 2. После 21 дня; 3. После 29 дня.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3

Назовите основные характеристики неонатального скрининга:

- а Массовый, безотборочный характер обследования
- б Двухэтапность диагностики
- в Профилактическая направленность
- г Все перечисленные

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

- а Назначение диеты с ограничением фенилаланина при биохимическом контроле за лечением
- б Только наблюдение педиатра
- в Витаминотерапию с помощью В6
- г Введение тирозина

Установлено, что уровень фенилаланина в крови новорожденного составляет 6 мг%. Дальнейшая тактика по отношению к этому ребенку:

- а Назначение диеты с ограничением фенилаланина при биохимическом контроле за лечением
- б Биохимический контроль уровня фенилаланина крови
- в Только наблюдение педиатра
- г В наблюдении нет необходимости
- д Необходимо лечение с помощью ВН4

Нормальная концентрация фенилаланина в крови составляет:

- а 1-2 мг%
- б 3-4 мг%
- в 5-6 мг%
- г 7-8 мг%
- д 9-10 мг%

Для диагностики лизосомных болезней используется все перечисленное, кроме:

- а Исследования активности лизосомных ферментов
- б Выявления продуктов дефектного катаболизма содержимого лизосом

- в** Метода "метаболического кооперирования"
- г** Определения концентрации электролитов в биологических жидкостях

Эктродактилия – это аутосомно-доминантное нарушение развития кистей и стоп. У деда и внука есть эктродактилия, а у отца ребенка пальцы нормальные. Какое объяснение верно:

- а** Новая мутация
- б** Неполная пенетратность
- в** Различная экспрессивность признака
- г** Антиципация
- д** Гонадный мозаицизм

Какое утверждение верно для мультифакториального наследования?

- а** Вероятность проявления заболевания у обоих монозиготных близнецов ниже, чем у дизиготных;
- б** Наличие заболевания у нескольких членов семьи увеличивает вероятность его проявления у потомства;
- в** У большинства детей с мультифакториальным заболеванием родители также больны;
- г** Большинство мультифакториальных заболеваний вызваны мутациями в двух генах;
- д** У родственников первой степени риск заболевания повышен как минимум в 20 раз.

Что из нижеперечисленного не соответствует Х-сцепленному наследованию:

- а** Как правило. Х-сцепленными рецессивными заболеваниями страдают лица мужского пола;
- б** Если мутантный ген расположен в псевдоаутосомном регионе половых хромосом, родословная соответствует аутосомно-доминантному наследованию;

- в** Х-сцепленное доминантное заболевание может поражать как мальчиков, так и девочек;
- г** Заболевание может передаваться от отца к сыну;
- д** Тяжесть заболевания у женщин может зависеть от инактивации X-хромосомы.

Оба супруга больны аутосомно-рецессивным генетическим заболеванием (глухота). У супругов болезнь вызвана разными мутациями одного и того же гена. Каков риск рождения больного ребенка?

- а** 25%
- б** 50%
- в** 75%
- г** 100%
- д** 0%

Термин аллельная гетерогенность означает:

- а** Наличие нескольких генов, которые могут вызвать одну и ту же болезнь;
- б** Наличие более одной мутации в гене;
- в** Наличие нескольких заболеваний, вызванных мутациями в одном гене;
- г** Точный ген, ответственный за заболевание неизвестен, но известна его локализация.

С помощью полноэкзомного секвенирования можно исследовать:

- а** Любые изменения в геноме;
- б** Изменения только в определенном хромосомном регионе;
- в** Изменения в регуляторных регионах;
- г** Изменения в белок-кодирующих регионах;
- д** изменения в метилировании ДНК.

Оба родителя больны одним и тем же аутосомно-доминантным заболеванием, вызванным мутацией в одном гене. Риск заболевания у их ребенка составляет:

- а** 25%;

- б** 0,50%
- в** 0%;
- г** 100%
- д** 75%.

Хромосомный микроматричный анализ выявляет следующие изменения: 1. Анеуплоидии; 2. Крупные делеции и дупликации; 3. Микроделеции и микродупликации; 4. Структурные перестройки хромосом; 5. Точковые мутации.

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3.
- б** Если правильны ответы 3, 4 и 5.
- в** Если правильный ответ 1
- г** Если правильный ответ 5.
- д** Если правильны ответы 1, 2, 3, 4, 5.

У 4-летнего ребенка умственная отсталость, судороги и врожденный порок сердца. Хромосомный микроматричный анализ выявил микроделецию в хромосоме 16q11.2. Мать имеет такую же микроделецию, но абсолютно здорова. Каково наиболее вероятное объяснение?

- а** Отсутствие кровного родства;
- б** Неполная пенетрантность;
- в** Это ненаследственное заболевание;
- г** Должна быть точечная мутация во втором аллеле одного из делетированных генов ребенка;
- д** Геномный импринтин

У обоих родителей имеется тугоухость с аутосомно-рецессивным типом наследования, но вызванная мутациями в разных генах (генетическая гетерогенность). Каков риск тугоухости у их ребенка:

- а** 25%;
- б** 1%;
- в** 0%;
- г** 75%;
- д** 100%.

Термин "гонадный мозаицизм" означает:

- а** Мутация присутствует только в некоторых гонадных клетках;
- б** Симптомы заболевания присутствуют в различных тканях;
- в** У пациентов с одним и тем же заболеванием наблюдается разная степень его тяжести;
- г** Мутация присутствует во всех клетках тела;
- д** У пациента существуют две разные мутации.

Что не относится к нормальной вариабельности среди здоровых людей в популяции?

- а** Тринуклеотидный повтор перед первым экзоном в гене
- б** Однонуклеотидный полиморфизм SNP
- в** Изменения в местах соединения интронов и экзонов
- г** Вариабельный тандемный повтор в некодирующих регионах.

Определенная микроделеция имеет вариацию числа копий в 630 кб. Каким методом она может быть обнаружена?

- а** FISH для центромеры
- б** ПЦР
- в** Кариотипирование
- г** Секвенирование по Сэнгеру
- д** Сравнительная геномная гибридизация

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией. Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена?

- а** Все мальчики будут больны
- б** Половина мальчиков будут больными
- в** Все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
- г** Все девочки будут больны

- д Половина девочек будут носительницами патологического гена

По аутосомно-доминантному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением:

- а Хондродистрофии
- б Фенилкетонурии
- в Нейрофиброматоза
- г Хореи Гентингтона
- д Синдрома Элерса–Данлоса

С X-хромосомой сцеплен ген:

- а Аденогенитального синдрома
- б Гемофилии А
- в Синдрома Клайнфельтера
- г Синдрома Шерешевского-Тернера
- д Синдрома геморрагической телеангиэктазии

По аутосомно-рецессивному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением:

- а Алкаптонурии
- б Вирилизирующей гиперплазии надпочечников
- в Синдрома Тернера
- г Гипохромной анемии
- д Фенилкетонурии

В потомстве от брака двух гетерозигот с аутосомно-доминантным заболеванием вероятность болезни составляет:

- а 100%
- б 0%
- в 25%
- г 50%
- д 75%.

Мужчина, гомозиготный по гену талассемии, женился на носительнице того же патологического гена. Вероятность рождения здоровых детей в этом браке составляет:

- а 0%
- б 100%

- в 50%
- г 33%
- д 25%.

При аутосомно-доминантном заболевании с пенетрантностью патологического гена у гетерозигот 80% в браке двух больных супругов аномальный фенотип будет иметь:

- а 25% детей
- б 45% детей
- в 55% детей
- г 65% детей
- д 95% детей

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а Доминантными генами
- б Рецессивными генами
- в Цитоплазматической наследственностью
- г Хромосомными нарушениями

Признаками аутосомно-доминантного наследования являются: 1) вертикальный характер передачи болезни в родословной; 2) проявление патологического состояния, независимое от пола; 3) вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 1 и 2
- д Правильный ответ 1, 2 и 3

Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без хромосомного анализа, является: 1) отсутствие строго патогномоничных симптомов; 2) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов; 3) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе; 4) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Тип наследования гипертонической болезни:

- а** Аутосомно-рецессивный
- б** Аутосомно-доминантный
- в** Сцепленный с X-хромосомой
- г** Мультифакториальный

Часто в родословной наблюдается только один случай наследственного заболевания. Как можно объяснить эти ситуации?

- а** Аутосомно-рецессивное заболевание;
- б** Новая мутация;
- в** Хромосомные аномалии как причина заболевания;
- г** Неполная пенетрантность;
- д** Все перечисленные причины

Какое из следующих утверждений наилучшим образом описывает различия между флуоресцентной гибридизацией insitu (FISH) и хромосомным микроматричным анализом (ХМА)?

- а** FISH определяет только делеции, а ХМА - делеции и дупликации

- б** FISH определяет количество метилированных копий единичного большого сегмента хромосомы, а ХМА количество метилированных копий единичного малого сегмента хромосомы
- в** FISH сфокусирован на обнаружении микроделеций/микродупликаций в одном регионе генома, а ХМА - это скрининг всего генома на предмет микроделеций/микродупликаций
- г** FISH определяет точечные мутации в нуклеотидной последовательности определенного гена, ХМА детектирует специфические точечные мутации во всех генах геном

У пациента подозрение на генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Ген, который является причиной этого заболевания, известен. Вы направили образец ДНК пациента на сэнгеровское секвенирование этого гена. Из лаборатории получен результат, в котором говорится о замене одного основания (с. 1205 A> C), эта замена трактуется как полиморфизм. Других изменений в этом гене не выявлено. Какое клиническое значение имеет этот результат?

- а** Молекулярная диагностика подтвердила клинический диагноз, генетическое изменение, вызвавшее болезнь, было найдено.
- б** Патогенных мутаций в этом гене найдено не было, далее следует исследовать другие гены, которые могут подтвердить этот диагноз или установить новый.
- в** Далее следует провести сегрегационный анализ для установления наличия этого варианта у других пораженных и не пораженных заболеванием членов семьи.
- г** Далее следует проверить наличие этого полиморфизма в общей популяции

Какой из этих методов не может обнаружить однонуклеотидный полиморфизм в молекуле ДНК?

- а** Сэнгеровское секвенирование
- б** MLPA
- в** Полноэкзомное секвенирование
- г** Полногеномное секвенирование

У вашего пациента генетическое гетерогенное (может вызываться мутациями в 5 разных генах) заболевание, передающееся аутосомно-рецессивно. Этот пациент - единственный случай, его родители состоят в кровном родстве. Какую последовательность действий молекулярно-генетической диагностики вы порекомендуете этой семье?

- а** Сбор образцов ДНК у максимального количества членов семьи и анализ групп сцепления
- б** Забор материала ДНК только у пациента и анализ полноэкзомным секвенированием на предмет выявления гомозиготных мутаций
- в** Картирование гомозиготных участков как часть анализа на однонуклеотидные полиморфизмы и в случае, если в регион гомозиготности попадает один из 5 причинных генов, то следует отправить образец на секвенирование этого гена по Сэнгеру
- г** Секвенирование по Сэнгеру каждого из 5 причинных генов у пациент

В каком случае проведение преимплантационной диагностики технически невозможно?

- а** В семье с ребенком с тяжелой формой умственной отсталости, которая является единственным случаем в семье, генетическая причина её неизвестна
- б** У родителей с ребенком с тяжелой формой умственной отсталости, вызванной мутацией *de novo*, риск повторного проявления составляет 2%

- в** Один из родителей поражен аутосомно-доминантной болезнью, вызываемой известной мутацией
- г** Оба родителя являются носителями одной и той же мутации, вызывающей аутосомно-рецессивную умственную отсталость

Перед началом лечения бесплодия пара обратилась в клинику. Отец страдает от X сцепленного доминантного заболевания, этот случай единственный в его семье. Мутация, вызвавшая это заболевание у него, неизвестна. Что вы можете порекомендовать паре перед преимплантационной диагностикой (ПГД)?

- а** Секвенирование всех генов, ассоциированных с этим заболеванием, в X хромосоме - обязательная проверка перед ПГД
- б** ПГД может быть проведена только для определения пола плода в данном случае
- в** Анализ групп сцепления для этой семьи
- г** Необходимо диагностировать эту болезнь, т.к. из-за сцепления с X-хромосомой все дети будут страдать от неё

Что из нижеперечисленного не является отличительной чертой митохондриальной ДНК?

- а** Это кольцевая молекула размером 16500 пар оснований
- б** МтДНК обычно не подвергается рекомбинации
- в** МтДНК передается потомству только от матери
- г** У мтДНК диплоидный геном

Что из нижеперечисленного неверно для неинвазивного пренатального тестирования крови матери во время беременности?

- а** Анализ проводится на образце ДНК плода, изолированной от материнской плазмы

- б** Этот тест может выявить большинство известных микроделеционных синдромов
- в** Это тестирование с высокой точностью выявляет синдром Дауна
- г** На сегодняшний день этот тест используется как скрининг, а не для диагностики

У новорожденного, родившегося с крупным весом, при осмотре обнаружена пупочная грыжа и гемангиома над переносицей типа "пятна портвейна". Ваше заключение при наличии этого симптомокомплекса:

- а** Симптомокомплекс является вариантом нормы
- б** Необходимо определение содержания глюкозы в крови
- в** Рекомендовать консультацию хирурга
- г** Рекомендовать консультацию невропатолога

Комплекс изменений в виде гидроцефалии, косолапости и нарушения функции органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей следует расценить, как:

- а** Ассоциацию
- б** Синдром
- в** Следствие (секвенция)
- г** Комплекс множественных пороков развития

Известное сочетание незаращения твердого неба, микрогении и глоссоптоза (аномалию Пьера-Робена) следует расценить, как:

- а** Синдром
- б** Следствие (секвенция)
- в** Ассоциацию
- г** Дефект поля развития

Врожденные пороки наиболее часто формируются в:

- а** Эмбриональном периоде развития
- б** Плодном
- в** Перинатальном

г Постнатальном

Какой механизм лежит в основе развития синдрома Прадера-Вилли?

- а Транслокация хромосом
- б Дупликация
- в Аутомсомная трисомия
- г Однородительская дисомия
- д Моносомия

Что из нижеперечисленного не характерно для несовершенного остеогенеза?

- а Локусная гетерогенность
- б Аллельная гетерогенность
- в Плейотропия
- г Импринтинг
- д Негативный эффект доминантной мутации

Что повышает риск трисомии 13?

- а Старший возраст матери
- б 13/15 транслокация у одного из родителей
- в Избыточное метилирование хромосомы 13
- г Старший возраст отца
- д а) и б)

Для какого заболевания характерна мутация рецептора фактора роста фибробластов 3?

- а Ретинобластома
- б Ахондроплазия
- в Нейрофиброматоз тип I
- г Гентингтона болезнь
- д Синдром Марфана

Мутации в гене фибриллина характерны для:

- а Ретинобластомы
- б Ахондроплазии
- в Нейрофиброматоза I типа
- г Хореи Гентингтона
- д Синдрома Марфана

В каком случае формируется женский фенотип при XY кариотипе?

- а Делеция гена SRY
- б Мутация в гене SRY
- в Транслокация гена SRY на X хромосому в мейозе у отца
- г Ничего из перечисленного
- д а), б) и в)

Каждая из перечисленных ниже аномалий вовлекает участок размером 20 Мб на длинном плече хромосомы 5 (5q). Какая аномалия вызовет наиболее тяжелые нарушения?

- а Делеция участка
- б Дупликация участка
- в Сбалансированная транслокация
- г Перичентрическая инверсия
- д Парацентрическая инверсия

Для какого заболевания характерна локусная гетерогенность?

- а Синдром Прадера-Вилли
- б Миотоническая дистрофия
- в Несовершенный остеогенез
- г Мышечная дистрофия Дюшенна
- д Гемофилия А

Женщина, у которой родители здоровы и имеющая двух братьев с мышечной дистрофией Дюшенна, жалуется на мышечную слабость в нижних конечностях. Какой механизм возникновения мышечной слабости наиболее вероятен?

- а Гонадный мозаицизм
- б Неравная инактивация X-хромосомы
- в Мутация псевдоаутосомного региона на Y-хромосоме
- г Новая мутация у женщины
- д Нерасхождение X-хромосомы

Какое из ниже перечисленных заболеваний обусловлено нарушением репарации ДНК?

- а Нейрофиброматоз
- б Ретинобластома
- в Пигментная ксеродерма
- г Глазо-кожный альбинизм

д Туберозный склероз

Что из ниже перечисленного не характерно для муковисцидоза?

- а Вариабельная экспрессивность проявлений
- б Высокий уровень кровного родства среди родителей пациентов
- в Наличие более чем одной мутации локуса муковисцидоза
- г Потенциальная возможность генотерапии
- д Плейотропия

Что из ниже перечисленного не характерно для хореи Гентингтона?

- а Экспансия триплетных повторов
- б Поздний возраст начала заболевания
- в Гиперкинезы
- г Повторный риск для детей пораженного составляет 50%
- д Более ранний возраст начала заболевания для потомства пораженных матерей, чем пораженных отцов

Каким из ниже перечисленных механизмов может быть обусловлена однородительская дисомия у новорожденного ребенка?

- а Трисомия при зачатии с последующей элиминацией хромосомы, происходящей из нормальной гаметы
- б Триплоидия при зачатии с последующей элиминацией лишнего набора хромосом
- в Слияние яйцеклетки с полярным тельцем без участия мужской половой клетки
- г Моносомия при зачатии с последующим получением дополнительной хромосомы
- д Все выше перечисленное

Что из ниже перечисленного не характерно для ахондроплазии?

- а Почти все патогенные мутации связаны с CGдинуклеотидом в гене
- б Для этого заболевания возможна хирургическая коррекция
- в Заболевание вызвано мутацией в гене рецептора фактора роста фибробластов

- г Большинство случаев являются результатом новой мутации
- д Гомозиготы и гетерозиготы поражаются с одинаковой степенью тяжести

**Что лучше всего объясняет
вариабельную экспрессию
митохондриальных болезней?**

- а Локусная гетерогенность
- б Гетерозиготность
- в Гетероплазмия
- г Импринтинг
- д Модифицирующие гены

**Что из ниже перечисленного неверно
для неинвазивной генетической
диагностики с использованием ДНК
плода?**

- а Применение ПЦР для амплификации фетальной ДНК
- б Процедура безопасна для плода
- в Процедура не несет риска для матери
- г Процедура более точная, чем амниоцентез
- д Для выявления анеуплоидии используется FISHметод

**Для какого заболевания характерен
дефицит гексозаминидазы А?**

- а Ожирение
- б Серповидно-клеточная анемия
- в Семейный аденоматозный полипоз
- г Болезнь Тея-Сакса
- д Альфа-1-антитрипсина дефицит

**Что относится к признакам,
ограниченным полом?**

- а Аутосомно-доминантный рак молочной железы
- б Аденоматозный полипоз толстой кишки
- в Облысение у мужчин
- г Муковисцидоз
- д а) и в)

**Что не характерно для спинномозговой
грыжи?**

- а Сопровождается вторичной гидроцефалией

- б** Может быть диагностировано ПЦР анализом плодных клеток при амниоцентезе
- в** Является мультифакториальным заболеванием
- г** Риск ее развития снижается при приеме фолиевой кислоты
- д** Является результатом нарушения закрытия нервной трубки

Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:

- а** Цитогенетическое исследование
- б** Исследование белкового спектра плазмы крови
- в** Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- г** Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух sibсов со сходной симптоматикой

Тип наследования адреногенитального синдрома:

- а** Аутосомно-доминантный
- б** Аутосомно-рецессивный
- в** X-сцепленный рецессивный
- г** X-сцепленный доминантный
- д** Аномалия в системе хромосом

Тип наследования синдрома тестикулярной феминизации:

- а** Аутосомно-рецессивный тип наследования
- б** Аутосомно-доминантный
- в** X-сцепленный рецессивный
- г** X-сцепленный доминантный
- д** Тип наследования не установлен

У ребенка низкий рост, необычное лицо (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр), умеренная брахидактилия кистей с неполной кожной синдактилией, крипторхизм и необычная “шелевидная” мошонка. Такой симптомокомплекс характерен для синдрома:

- а Нунан
- б Аарскога
- в Дубовитца
- г LEOPARD
- д Коккейна

Сочетание постаксиальной полидактилии кистей, симметричного укорочения конечностей и врожденной дисплазии ногтей характерны для:

- а Асфиктической торакальной дисплазии
- б Синдрома Эллиса–Ван Кревельда
- в Синдрома "ногти–надколенник"
- г Синдрома "короткие ребра–полидактилия"
- д Анемии Фанкони

Сочетание атрезии ануса, трехфалангового большого пальца кистей, аномальных ушных раковин (уши “сатира”) и нейросенсорной тугоухости характерны для:

- а Синдрома Холт-Орама
- б Синдрома TAR
- в Синдрома Таунса-Брокса
- г Синдрома Смита-Лемли-Опитца

Показанием к назначению цитогенетического исследования являются: 1) гиподонтия; 2) высокий рост; 3) гирсутизм; 4) гипогенитализм; 5) врожденный порок сердца.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 1 и 5
- в Правильный ответ 2 и 4
- г Правильный ответ 3 и 4
- д Правильный ответ 3 и 5

Для спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана характерно:

- а Повышение уровня сывороточной креатинкиназы
- б Врожденные нарушения в строении мышечного волокна
- в Поражение нервного волокна
- г Компенсаторные мышечные гипертрофии

Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, но программу осваивает с трудом. Наиболее вероятный диагноз:

- а** Генуинная эпилепсия
- б** Диффузный липоматоз
- в** Нейрофиброматоз Реклингаузена
- г** Нарушение липидного обмена
- д** Нарушение аминокислотного обмена

У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, короткая шея с крыловидными складками, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм, недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Следует поставить диагноз:

- а** Синдром Дауна
- б** Синдром ХУУ
- в** Синдром Мартина-Белла
- г** Синдром Нунан
- д** Синдром Прадера-Вилли

Особенности строения лица позволяют поставить диагноз при синдроме:

- а** Вильсона-Коновалова
- б** Тея-Сакса
- в** Корнелии де Ланге

- г Холт-Орама
- д Лоуренса-Муна

**Поражение костной системы
нехарактерно для:**

- а Синдрома Апера
- б Синдрома Холт-Орама
- в Синдрома Поланда
- г Синдрома Криста-Сименса-Турена
- д Синдрома Элиса Ван Кревельда

**Один из перечисленных пороков
развития встречается как
самостоятельно наследуемый порок с
аутосомно-доминантным типом
передачи и как симптом при других
синдромах:**

- а Аплазия большого пальца
- б Гидроцефалия
- в Эктродактилия
- г Крипторхизм
- д Криптофтальм

**Гипоплазия скуловых костей,
антимонгоидный разрез глаз,
колобомы век, порок развития ушных
раковин характерны для:**

- а Синдрома Апера
- б Синдрома Крузона
- в Синдрома Франческетти
- г Синдрома Гольденхара
- д Черепно-глазо-зубного синдрома

**Для синдрома ЕЕС (эктродактилия,
эктодермальная дисплазия, расщелина
губы и неба) характерен тип
наследования:**

- а Аутосомно-рецессивный
- б Аутосомно-доминантный
- в Х-сцепленный
- г Хромосомная аномалия
- д Мультифакториальный

**Для синдрома микроанфтальма Ленца
характерен тип наследования :**

- а аутосомно-рецессивный
- б аутосомно-доминантный
- в Х-сцепленный

- г мультифакториальный
- д тип наследования не установлен

Сращение краев век - это:

- а Аниридия
- б Блефарохалазия
- в Блефарофимоз
- г Анкилоблефарон
- д Криптофтальм

Для синдрома Опитца-Фриаса характерен тип наследования :

- а Аутомно-рецессивный
- б Аутомно-доминантный
- в Х-сцепленный
- г Мультифакториальный
- д Аутомно-доминантный и Х-сцепленный типы

Для синдрома церебро-окуло-фацио-скелетного синдрома (синдрома Пена-Шокейра) характерен тип наследования:

- а Аутомно-рецессивный
- б Аутомно-доминантный
- в Х-сцепленный
- г Хромосомная аномалия
- д Мультифакториальный

Пренатальная гипоплазия, низкий рост, микроцефалия, синофриз, длинные ресницы, низкая спинка носа, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, длинный фильтр, тонкая верхняя губа, гипертрихоз, укорочение мизинцев, клинодактилия, олигодактилия, умственная отсталость характерны для:

- а Синдрома Вильямса
- б Синдрома Рубинштейна-Тейби
- в Синдрома Дубовитца
- г Синдрома Коккейна
- д Синдрома Корнелии де Ланге

Внутриутробная макроцефалия, генерализованный склероз костной системы, задержка психофизического развития, развитие глухоты и слепоты на первом году жизни, анемия, а также летальный исход в раннем детском возрасте характерны для:

- а** Ахондроплазии
- б** Церебрального гигантизма
- в** Остеопетроза
- г** Мукополисахаридоза
- д** Синдрома Рассела-Сильвера

Задержка психомоторного развития, гипотония мышц, катаракта и тубулопатия характерны для:

- а** Фенилкетонурии
- б** Синдрома Верднига-Гоффмана
- в** Синдрома Лоу
- г** Синдрома Ленца
- д** Синдрома Марфана

Больной мальчик 11 лет, родители здоровы. Обратились к врачу в связи с повышенной склонностью к кровотечениям и гематомам у ребенка, вывихов суставов. При осмотре выявлены повышенная подвижность суставов, эластичная, растяжимая кожа, рубцы в области локтевых и коленных сгибов. Имеется эпикант, гипертелоризм, миопия, паховая грыжа. На ногах вены расширены. В родословной других больных нет. Наиболее вероятный диагноз:

- а** Гемофилия А
- б** Болезнь Верльгофа
- в** Синдром Рубинштейна-Тейби
- г** Болезнь Марфана
- д** Синдром Элерса-Данлоса

Умственная отсталость, а также аномалии пальцев рук и ног встречаются при: 1) синдроме Карпентера; 2) синдроме де Ланге; 3) синдроме Барде-Бидля; 4) синдроме Смита-Лемли-Опитца.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задержка роста, раннее поседение и облысение, выпадение зубов, атрофия подкожного жира, гипогонадизм, ранний атеросклероз, старческое лицо характерны для:

- а Генерализованной липодистрофии
- б Синдрома Коккейна
- в Синдрома Вернера
- г Лепречаунизма
- д Пангипопитуитарной карликовости

Для синдрома Сетрэ-Чотзена (акроцефалосиндактилия) характерны все ниже перечисленные признаки, кроме:

- а Асимметрия черепа
- б Краниостеноз
- в Умственная отсталость
- г Птоз
- д Нормальный рост

Укажите наиболее вероятный диагноз при следующей клинической картине: низкий рост, микрофтальмия, гипоплазия нижней челюсти, узкий нос, «птичье лицо», гипотрихоз, катаракта, нормальный интеллект.

- а Синдром Коккейна
- б Синдром Дубовитца
- в Синдром Секкеля
- г Синдром Халлермана-Штрайфа
- д Синдром Рубинштейна-Тейби

Укажите наиболее вероятный диагноз при следующем наборе симптомов: задержка физического развития, упорные рецидивирующие легочные инфекции, повышение уровней натрия и хлора в потовой жидкости, обильный жирный стул:

- а Синдром Лун-Бар

- б** Муколипидоз
- в** Аденогенитальный синдром
- г** Муковисцидоз
- д** Целиакия

Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:

- а** Муколипидоза
- б** Гипотиреоза
- в** Фенилкетонурии
- г** Муковисцидоза
- д** Целиакии

У пробанда, с ахондроплазией, все ближайшие родственники здоровы. Если учесть, что пенетрантность гена равняется 100%, то риск рождения ещё одного больного ребенка у родителей пробанда составляет:

- а** 100%
- б** 50%
- в** 25%
- г** менее 1%

Низкий рост, симметричное укорочение конечностей, постаксиальная полидактилия, гипоплазия ногтей, редкие волосы вплоть до алопеции, врожденный порок сердца характерны для:

- а** Ахондроплазии
- б** Трихо-рино-фалангеального синдрома
- в** Синдрома Эллиса Ван Кревельда
- г** Ахондромелической дисплазии
- д** Гипохондроплазии

Для синдрома Ларсена характерны все ниже перечисленные признаки, кроме одного:

- а** Множественные вывихи
- б** Плоское лицо
- в** Антимонголоидный разрез глазных щелей
- г** Выступающий лоб
- д** Косолапость

Высокий риск развития злокачественных образований существует при:

- а** Синдроме Шерешевского-Тернера
- б** Синдроме Клайнфельтера
- в** Синдроме Барде-Бидля
- г** Синдроме Луи-Бар
- д** Синдроме Вильямса

Хроническая почечная недостаточность характерна для:

- а** Синдрома Реклингаузена
- б** Синдрома Альпорта
- в** Синдрома Вильсона-Коновалова
- г** Синдрома Дауна
- д** Синдрома Вильямса

Макроглоссия не характерна для:

- а** Муколипидоза
- б** Гликогеноза
- в** Гипотиреоза
- г** Синдрома Беквита-Видемана
- д** Аномалии Пьера Робена

Полидактилия не характерна для:

- а** Акроцефалополисиндактилии
- б** Синдрома Эллиса Ван Кревельда
- в** Синдрома Меккеля
- г** Синдрома Лангера-Гидеона
- д** Синдрома Барде-Бидля

Спорадические случаи наследственного заболевания - это: 1) фенкопии; 2) свежие мутации; 3) сегрегирующие дефекты.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 1 и 2
- д** Правильный ответ 2 и 3

Характерными признаками наследственных заболеваний являются:
1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов;
2) сегрегация симптомов в семьях; 3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков; 4) высокая температура тела; 5) недоношенность.

- а Правильный ответ 1, 2 и 4
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1, 2 и 3
- г Правильный ответ 2, 3 и 5
- д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

Общими признаками хромосомных болезней являются: 1) низкая масса тела при доношенной беременности; 2) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития; 3) сокращение продолжительности жизни; 4) депигментация кожи; 5) специфический запах мочи.

- а Правильный ответ 1, 2 и 4
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1, 2 и 3
- г Правильный ответ 2, 4 и 5
- д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

Заместительная терапия используется при 1) фенилкетонурии; 2) гипотиреозе; 3) агаммаглобулинемии; 4) непереносимости лактозы; 5) гепатоцеребральной дегенерации.

- а Правильный ответ 1 и 3
- б Правильный ответ 1 и 4
- в Правильный ответ 2 и 3
- г Правильный ответ 3 и 5
- д Правильный ответ 4 и 5

Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- а Симптоматическим методом лечения
- б Этиологическим лечением
- в Патогенетическим лечением

Для наследственной глухоты характерны следующие особенности, кроме:

- а** Клинический полиморфизм
- б** Генетическая гетерогенность
- в** Частые браки между больными
- г** Прогрессирующий характер процесса
- д** Крайне низкая распространенность в популяции

Тип наследования отосклероза:

- а** Аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью
- б** Аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью
- в** Аутосомно-рецессивный
- г** Сцепленный с полом
- д** Возможны разные типы наследования (генетическая гетерогенность)

В браках двух глухих родителей с аутосомно-рецессивной глухотой могут рождаться здоровые дети из-за:

- а** Неполной пенетрантности гена
- б** Обратной мутации
- в** Генетической гетерогенности (полилокусные мутации)

Теоретические расчеты риска при глухоте применимы, если: 1) точно установлена нозологическая форма глухоты с известным типом наследования; 2) при анализе родословной точно определены генотипы консультирующихся; 3) в ассортативном браке известен тип наследования глухоты у обоих партнеров.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 1, 2 и 3

Какой из указанных ниже синдромов с поражением опорно-двигательного аппарата часто сопровождается снижением слуха?

- а Синдром Марфана
- б Синдром Элерса-Данлоса
- в Несовершенный остеогенез
- г Ахондроплазия

Наличие у ребенка врожденных пороков развития может быть расценено как: 1) наследственный синдром; 2) мультифакториальный дефект; 3) результат тератогенного воздействия.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 1 и 3
- д Правильный ответ 1, 2 и 3

К врожденным порокам развития мультифакториальной природы относятся: 1) расщелина губы и неба; 2) анэнцефалия; 3) врожденный вывих бедра; 4) пилоростеноз; 5) спинномозговая грыжа.

- а Правильный ответ 1 и 4
- б Правильный ответ 2 и 3
- в Правильный ответ 2 и 5
- г Правильный ответ 1, 2 и 3
- д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

В родословной, где есть трое больных родственников первой степени родства с мультифакториальным заболеванием, которое в популяции чаще встречается у мужчин, самый высокий повторный риск будет в случае, если:

- а Все трое больных мужского пола
- б Двое больных мужского и один женского пола
- в Двое больных женского пола и один мужского пола
- г Все трое больных женского пола

Наследуемость, равная 80%, свидетельствует о том, что заболевание обусловлено:

- а Эффектом главного гена

- б Преимущественно генетическими факторами
- в Преимущественно средовыми факторами
- г Заболевание имеет негенетическую природу

Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдрома:

- а Шерешевского-Тернера
- б Клайнфельтера
- в Дауна
- г Патау
- д Эдвардса

Для большинства больных с болезнью Дауна характерны: 1) мышечная гипотония; 2) низкий рост; 3) умственная отсталость.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 1, 2 и 3

Общими признаками для трисомий 21 и 18 являются: 1) пороки сердца; 2) число хромосом 47; 3) отставание в физическом и психическом развитии.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 1 и 3
- в Правильный ответ 2 и 3
- г Правильный ответ 1, 2 и 3

При синдроме Клайнфельтера у новорожденных мальчиков характерны:

- а Лимфатический отек
- б Гинекомастия
- в Расщелина неба
- г Аномалия наружных гениталий
- д Практически нормальный фенотип

Характерные признаки синдрома Шерешевского-Тернера: 1) высокий рост; 2) крыловидные складки на шее; 3) слабое развитие вторичных половых признаков; 4) олигофрения.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 1 и 3
- в** Правильный ответ 1 и 4
- г** Правильный ответ 2 и 4
- д** Правильный ответ 2 и 3

Клиническая картина заболевания при синдроме ломкой X-хромосомы, обусловленном мутациями в участке FRAXA, включает все перечисленные признаки, кроме:

- а** Умственной отсталости
- б** Врожденной тугоухости
- в** Долихоцефального черепа
- г** Увеличения размеров кистей и стоп
- д** Макроорхидизма

Для клинического проявления болезней, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов, характерны все перечисленные признаки, кроме:

- а** Феномена антиципации
- б** Гиперметилования в промоторной области
- в** Изменений нервно-психического статуса
- г** Четкой корреляции между фенотипическим проявлением заболевания и числом повторов
- д** Множественных врожденных пороков развития

Геномный импринтинг приводит: 1) к различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей; 2) к передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям; 3) к изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона; 4) к сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков; 5) к увеличению частоты спонтанных аборт.

- а** Правильный ответ 1, 2, 3
- б** Правильный ответ 1, 2, 4
- в** Правильный ответ 3, 4, 5
- г** Правильный ответ 2, 3, 5
- д** Правильный ответ 1, 2, 5

Проявления геномного импринтинга четко доказаны при: 1) синдроме Прадера–Вилли; 2) синдроме Энгельмана; 3) хорее Гентингтона; 4) робертсоновских транслокациях.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

При каком синдроме выявляются микроструктурные перестройки хромосом?

- а** Синдром Меккеля
- б** Синдром Франческетти
- в** Синдром Лангера-Гидеона
- г** Синдром Нунан

Повышенный уровень аммиака в крови наблюдается при:

- а** Гиперпролинемии
- б** Ксантуреновой ацидурии
- в** Дефиците орнитинтранскарбамилазы
- г** Лейцинозе
- д** При всем перечисленном

При гомоцистинурии, вызванной дефектом цистатионин-бета-синтазы, повышен уровень следующих аминокислот в моче:

- а** Глицина и цистина
- б** Метионина и гомоцистина
- в** Цистина и аргинина
- г** Метионина и аргинина
- д** Глицина и гомоцистина

У больного с синдромом Леша-Нихана в биологических жидкостях накапливается:

- а** мочевины
- б** мочевая кислота
- в** гипоксантин
- г** фумаровая кислота
- д** фенилмолочная кислота

Какое из следующих клинических проявлений не наблюдается при синдроме Леша-Нихана?

- а** Камни в почках;
- б** Подагрический артрит;
- в** Поражение печени;
- г** Аутоагрессия;
- д** Хореоатетоз

Дефектным ферментом при синдроме Леша-Нихана является:

- а** Глюкозо-6-фосфатаза
- б** Гексозаминидаза А
- в** Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа
- г** Сукцинатлиаза
- д** Гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза

Дефектный фермент при болезни "кленового сиропа":

- а** декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
- б** глюкозо-6-фосфатаза
- в** тирозиназа
- г** В6-зависимая кинурениназа
- д** сукцинатлиаза

К лизосомным болезням не относится:

Генетика (детская)

- а Болезнь Тея-Сакса
- б Маннозидоз
- в Фукозидоз
- г Сиалидоз
- д Тирозиноз

Основными клиническими признаками Гурлер–подобного фенотипа являются все перечисленные, кроме:

- а Грубых черт лица
- б Поражения сердечно-сосудистой системы
- в Контрактур суставов
- г Вторичной тубулопатии
- д Патологии опорно-двигательного аппарата

Для клинических проявлений нарушений в цикле мочевины характерны:

- а Рвота и гипераммониемия после приема белковой пищи
- б Костные дисплазии
- в Мочекаменная болезнь
- г Сердечно-сосудистая патология

Классическая форма фенилкетонурии связана с генетическим дефектом фермента:

- а Галактозидазы
- б Дигидроптеридинредуктазы
- в Дигидрофолатредуктазы
- г Фенилаланингидроксилазы
- д Оксидазы гомогентизиновой кислоты

Отметьте заболевание, не относящееся к пероксисомным болезням:

- а Болезнь Нимана–Пика
- б Болезнь Рефсума
- в Акаталаземия
- г Неонатальная адренолейкодистрофия

К митохондриальным болезням не имеют отношения:

- а Нарушения окисления жирных кислот
- б Нарушения пируватдегидрогеназного комплекса

- в Дефекты ферментов дыхательной цепи
- г Дефекты расщепления гликогена

Скринирующими критериями для нарушений ферментов дыхательной цепи являются все перечисленные, кроме:

- а Определения лактата и пирувата
- б Определения кетоновых тел
- в Определения мочевины и мочевой кислоты

У молодых и здоровых супругов родился ребенок, у которого на шестой день жизни появились рвота и понос. Он отказывается от кормления. Иногда отмечается потливость. Некоторое время спустя развилась катаракта, увеличилась в размерах печень. Необходимо исключить наследственное заболевание:

- а Гликогеноз
- б Галактоземия
- в Непереносимость лактозы
- г Синдром Сан–Филиппо

Основным патогенетическим звеном всех типов гликогенозов является:

- а Дефект синтеза гликогена
- б Дефект расщепления гликогена
- в Дефекты ферментов пентозо-фосфатного цикла
- г Дефекты синтеза углеводсодержащих биополимеров
- д Дефекты расщепления гликозаминогликанов

При болезни Вильсона нарушен обмен:

- а Меди
- б Холестерина
- в Калия
- г Билирубина
- д Триглицеридов

Диетотерапия эффективна при:

- а Лейкодистрофии

Генетика (детская)

- б** Синдроме Помпе
- в** α -талассемии
- г** Непереносимости сахарозы
- д** Синдроме Криглера-Найяра