

**федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет)**

**Институт психолого-социальной работы
Кафедра управления сестринской деятельностью и социальной работы**

Методические материалы по дисциплине:

Генетика человека с основами медицинской генетики

**основная профессиональная образовательная программа среднего
профессионального образования - программа подготовки специалистов
среднего звена**

Тестовые задания для проведения промежуточной аттестации

1. Генетика изучает:
 - ***Основные закономерности наследственности и изменчивости**
 - сходства и различия организмов
 - последовательность нуклеотидов в генах
 - изменения генетического кода
 -
2. Основоположник клинической генетики в России:
 - ***С.Н.Давиденков**
 - Н.К.Кольцов
 - А.С.Серебровский
 - Н.П.Дубинин
 -
3. Свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями:
 - ***Наследственность**
 - Изменчивость
 - Пенетрантность
 - Размножение
4. Процесс воспроизведения признаков предков в последовательных поколениях:
 - ***Наследование**
 - Наследственность
 - Изменчивость
 - Размножение
5. Единица считывания генетической информации – это
 - ***Ген**
 - Оперон
 - Экзон
 - Кодон
6. Генотип это:
 - ***Совокупность генов данного организма**
 - Совокупность признаков данного организма (внешних и внутренних)
 - Разные варианты одного гена
7. Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено:
 - ***действием доминантного гена**
 - действием рецессивного гена
 - действием как доминантных, так и рецессивных генов
 - взаимодействием генотипа с факторами среды
8. Автор хромосомной теории наследственности
 - ***Т.Морган**
 - Т.Шванн
 - Г.Мендель
 - Де Фриз
9. В каком году был полностью расшифрован геном:
 - ***2005**
 - 1953

- 1986
 - 2000
10. Что отделяет содержимое клетки от внешней (внеклеточной) среды:
- ***Цитолемма**
 - Цитоплазма
 - Гиалоплазма
11. Основной закон популяционной генетики - закон:
- ***Харди-Вайнберга**
 - Менделя
 - Бидл-Татума
 - Моргана
12. Гаплоидный набор содержат клетки:
- **Нейроны**
 - Гепатоциты
 - Зиготы
 - ***Гаметы**
 - Эпителиальные
13. Доминантный ген - это ген, действие которого:
- ***выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии**
 - выявляется в гетерозиготном состоянии
 - выявляется в гомозиготном состоянии
 - неверно все из перечисленного
14. Законы Менделя – это:
- ***принципы передачи наследственных признаков от родителей к потомкам**
 - принципы, согласно которым, передача наследственной информации в ряду поколений, связана с передачей хромосом
 - законы, гласящие, что генетически близкие виды
 - характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости
15. Аллели – это:
- ***разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака**
 - разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака
 - разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков
16. Закон чистоты гамет – это:
- ***в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя**
 - в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя
 - в гамету не поступают аллели от родительской особи
17. Термин «генетика» в 1905 году ввел:
- ***Бэтсон**
 - Дарвин
 - Мендель

- Морган
18. Группы крови по системе АВО описал:
- ***Ландштайнер**
 - Мендель
 - Адамс
 - Бернштейн
19. В каком году произошло так называемое «переоткрытие» законов Менделя?
- ***1900**
 - 1825
 - 1913
 - 1920
20. Первая медико-генетическая консультация была организована в:
- ***1929**
 - 1953
 - 1900
 - 1865
21. Энергетические станции клетки:
- ***Митохондрии**
 - Пироксисомы
 - Лизосомы
 - Рибосомы
22. Интенсивно окрашенное тельце, состоящее из молекулы ДНК, связанной с белками-гистонами это:
- ***Хромосома**
 - Хроматин
 - Центромера
 - Ядрышко
23. Какие органеллы есть в растительной клетке, но нет в животной:
- ***вакуоли**
 - Митохондрии
 - Аппарат Гольджи
 - Лизосомы
24. Если центромера расположена в середине и плечи ее равны то это
- ***Метацентрическая хромосома**
 - Субметацентрическая хромосома
 - Акроцентрическая хромосома
25. Диплоидный набор хромосом, который присущ всем клеткам это:
- ***Кариотип**
 - Генотип
 - Фенотип
26. В нормальных соматических клетках человека количество хромосом:
- ***46**
 - 21
 - 22
 - 40

27. Кариотип изучают на стадии:

- ***Метафазы**
- Профазы
- Анафазы
- Телофазы

28. Место, где в клетке хранится наследственная информация, - это:

- ***Ядро**
- Рибосомы
- Митохондрии
- Цитоплазма

29. Постоянство числа хромосом во всех клетках организма обеспечивает:

- ***Митоз**
- Мейоз
- Амитоз
- Партеногенез

30. В результате мейоза из одной диплоидной клетки получается:

- ***4 клетки с гаплоидным набором хромосом**
- 2 клетки с диплоидным набором хромосом
- 4 клетки с диплоидным набором хромосом
- 2 клетки с гаплоидным набором хромосом

31. Конъюгация хромосом характерна для процесса:

- ***профазы первого деления мейоза**
- Оплодотворения
- профазы второго деления мейоза
- митоза

32. Тип деления клеток, в результате которого образуются половые клетки:

- ***Мейоз**
- Митоз
- Амитоз
- партеногенез

33. Сколько фаз в митозе:

- ***4**
- 3
- 2
- 6

34. Соматические клетки человека делятся:

- ***Митозом**
- Мейозом
- только амитозом
- и митозом и мейозом

35. В норме набор половых хромосом у женщин:

- ***XX**
- XY
- XO

- XXX
 -
36. Фаза жизни клетки, в течение которой происходит подготовка к делению, называется:
- ***интерфаза**
 - Профаза
 - Телофаза
 - Анафаза
37. Значение кроссинговера заключается в:
- ***создании новых наследственных комбинаций**
 - независимом распределении хромосом
 - сохранении диплоидного набора хромосом
 - поддержании постоянства генотипов организма
38. В соматических клетках набор хромосом:
- ***Диплоидный**
 - Гаплоидный
 - Полиплоидный
 - Триплоидный
39. В норме набор половых хромосом у мужчин:
- ***XY**
 - XX
 - XO
 - OY
40. Заключительная стадия митоза:
- ***Телофаза**
 - Метафаза
 - Анафаза
 - Профаза
41. Система записи порядка расположения аминокислот в белке с помощью нуклеотидов ДНК называется
- ***генетический код**
 - Размножение
 - Пенетрантность
 - Экспрессивность
42. Степень выраженности признака называется
- ***экспрессивность гена**
 - пенетрантность гена
 - активность гена
 - эффективность гена
43. Промотор – это участок оперона, который
- ***взаимодействует с ферментом РНК-полимеразой**
 - контролирует синтез белков-репрессоров, действующих на ген-оператор
 - контролирует синтез белков-ферментов
 - запускает синтез белка
44. Гены, которые участвуют в биосинтезе белка, и их продуктами являются белки – это
- ***Структурные**

- Регуляторные
- Временные
- прыгающие

45. Первый этап биосинтеза белка у эукариот

- ***Транскрипция**
- Трансляция
- Процессинг
- сплейсинг

46. Второй этап биосинтеза белка у эукариот

- ***Процессинг**
- Трансляция
- Транскрипция
- Сплайсинг

47. Третий этап биосинтеза белка у эукариот

- ***Трансляция**
- Транскрипция
- Процессинг
- Сплайсинг

48. Четвертый этап биосинтеза белка у эукариот

- ***посттрансляционные процессы**
- транскрипция
- процессинг
- сплейсинг

49. Функция «молчащей» ДНК

- ***служит резервом для эволюции**
- начинает и заканчивает транскрипцию и трансляцию
- контролирует синапсис парных хромосом в мейозе
- регулирует активность генов

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

- ***Самовоспроизведению**
- Метилированию
- Образованию нуклеосом
- Двухцепочечному строению

51. Каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами - это

- ***Триплетность**
- Специфичность
- Вырожденность
- Неперекрываемость

52. У эукариот один нуклеотид входит в состав только одного кодона – это

- ***Неперекрываемость**
- Специфичность
- Триплетность
- Вырожденность

53. Все живые организмы на нашей планете имеют одинаковый генетический код – это

- ***Универсальность**
 - Специфичность
 - Выврожденность
 - неперекрываемость
54. Синтез молекулы ДНК на матрице ДНК
- ***Редупликация**
 - прямая транскрипция
 - обратная транскрипция
 - прямая трансляция
55. Синтез информационной РНК на матрице ДНК
- ***прямая транскрипция**
 - редупликация
 - обратная транскрипция
 - прямая трансляция
56. Синтез ДНК на матрице РНК
- ***обратная транскрипция**
 - прямая транскрипция
 - редупликация
 - прямая трансляция
57. Белки синтезируются из:
- ***Аминокислот**
 - жирных кислот
 - нуклеиновых кислот
 - углеводов
58. Основная функция ДНК:
- ***сохранение и передача генетической информации**
 - аккумуляция энергии
 - структурная — входит в состав мембран
 - транспортная
59. ДНК, РНК, АТФ по своему строению являются:
- ***нуклеиновыми кислотами**
 - Белками
 - углеводами
 - жирами
60. Азотистое основание — тимин — входит в состав:
- ***ДНК**
 - мРНК
 - тРНК
 - рРНК
61. Двойная спираль ДНК образуется за счет связей между
- ***комплементарными азотистыми основаниями**
 - остатками фосфорной кислоты
 - аминокислотами
 - углеводами

62. Фрагменты одной цепи ДНК имеют следующую последовательность ГЦААТГГГ. Определите соответствующий фрагмент второй ее цепи:
- ***ЦГТТАЦЦ**
 - ГЦААТГГГ
 - АТГГЦААА
 - ЦГУУАЦЦ
63. В молекуле ДНК три расположенных рядом нуклеотида называют
- ***Триплетом**
 - Геном
 - Геномом
 - генотипом
64. Молекулы ДНК в отличие от молекул белка обладают способностью
- ***самоудваиваться**
 - образовывать спираль
 - образовывать третичную структуру
 - образовывать четвертичную структуру
65. Принцип комплементарности (дополнительности) лежит в основе взаимодействия
- ***нуклеотидов и образования двуцепочечной молекулы ДНК**
 - аминокислот и образования первичной структуры белка
 - глюкозы и образования молекулы полисахарида клетчатки
 - глицерина и жирных кислот и образования молекулы жира
66. Генетический код не является видоспецифичным, так как
- ***одна и та же аминокислота в клетках разных организмов кодируется одним и тем же триплетом**
 - каждую аминокислоту кодирует один триплет
 - несколько триплетов кодирует одну и ту же аминокислоту
 - каждая аминокислота кодируется одним геном
67. Что представляют собой нуклеиновые кислоты
- ***биополимеры, мономерами которых являются нуклеотиды**
 - биополимеры, состоящие из жирных кислот и глицерина
 - полимеры, мономерами которых является глюкоза
 - полимеры, мономерами которых являются аминокислоты
68. В каком году была описана ДНК-полимераза?
- ***1959**
 - 1977
 - 1898
 - 1967
69. Псевдогены – это ...
- ***нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке**
 - аналоги структурных генов
 - функциональные аналоги структурных генов.
 - нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок, но экспрессирующиеся в клетке
70. Интрон – это ...

- ***участок ДНК, который является частью гена, но не содержит информации о последовательности аминокислот белка.**
- участок ДНК, который является частью гена и содержит информацию о последовательности аминокислот белка.
- участок РНК, который является частью гена, но не содержит информации о последовательности аминокислот белка.
- участок ДНК, который не является частью гена и не содержит информации о последовательности аминокислот белка

71. Кто получил точные данные о количестве и структуре хромосом человека?

- ***Леван**
- Уотсон
- Крик
- Морган

72. На один виток двойной спирали ДНК, находящейся в В-форме, приходится следующее число пар оснований:

- ***10**
- 5
- 20
- 15

73. Информосомы это:

- ***Специфические структуры, образованные гистонами и ДНК**
- Рибосомы, образующие комплексы с мРНК
- Особый вид сферосом
- Синоним термину "хромосомы"

74. Теломеры это:

- ***Концевые последовательности ДНК хромосом эукариот**
- Капсомеры ретровирусов
- Некодирующие последовательности ДНК
- Участки ДНК, содержащие перекрывающийся код

75. Возможных триплетов:

- ***64**
- 28
- 72
- 128

76. В процессе транскрипции участвует:

- ***только одна из двух цепей материнской молекулы ДНК – смысловая**
- только одна из двух цепей материнской молекулы ДНК – антисмысловая
- любая из двух цепей материнской молекулы ДНК
- Одновременно две цепи материнской молекулы ДНК

77. Основной фермент трансляции:

- ***аминоацил-тРНК-синтетаза**
- ДНК-полимераза
- лигаза
- оксидаза

78. Рибосомы в процессе трансляции соединяются в структуру, называемую:

- ***полисома**

- полимер
- шероховатая ЭПС
- информосома

79. В молекуле ДНК не содержится:

- ***урацил**
- аденин
- тимин
- гуанин
- цитозин

80. Информационная РНК - это:

- ***полинуклеотидная цепь, на которую переписывается по правилу комплементарности информация с определенного участка ДНК;**
- полинуклеотидная цепь, которая в комплексе с белками входит в состав рибосом и непосредственно связана с реализацией генетической информации;
- полинуклеотидная цепь, которая с помощью антикодона переносит аминокислоту, зашифрованную на ДНК.

81. Способность организмов передавать свои признаки и гены от родителей к потомкам называется:

- генетика
- изменчивость
- селекция
- ***наследственность**

82. Половые клетки у большинства животных, человека являются:

- Полиплоидными
- Диплоидными
- ***Гаплоидными**
- Тетраплоидными

83. Муж и жена имеют ямочки на щеках, а их дети нет. Доминантный или рецессивный признак наличия ямочек на щеках:

- ***доминантный**
- Рецессивный
- сцепленный с полом
- сцепленный

84. Особи, в потомстве которых обнаруживается расщепление признака называются:

- гибридными
- гомозиготными
- ***гетерозиготными**
- гемизиготными

85. Признак, который НЕ проявляется в гибридном поколении называют:

- Доминантный
- ***рецессивный**
- Промежуточный
- мутантным

86. Какая часть особей с рецессивным признаком проявится в первом поколении при скрещивании двух гетерозиготных по данному признаку родителей?

- 75%

- 50%
- ***25%**
- 0%

87. При скрещивании особей с генотипами Аа и Аа (при условии полного доминирования)наблюдается расщепление в потомстве по фенотипу в соотношении:

- 1:1
- ***3:1**
- 9:3:3:1
- 1:2:1

88. Третий закон Менделя:

- Описывает моногибридное скрещивание
- ***Это закон независимого наследования признаков**
- Утверждает, что каждая пара признаков наследуется независимо от других
- Утверждает, что при дигибридном скрещивании в F2 наблюдается расщепление по генотипу 9:3:3:1

89. Наследование признаков, определяемых, локализованными в половых хромосомахназывается:

- Дигибридным
- Сцепленным
- Моногибридным
- ***сцепленным с полом**

90. Какая хромосома будет иметь решающее значение при определении женского пола у птиц?

- X-хромосома сперматозоида
- Y-хромосома сперматозоида
- X-хромосома яйцеклетки
- ***Y-хромосома яйцеклетки**

91. Особь с генотипом АаВв дает гаметы:

- ***АВ, Ав, аВ, ав**
- АВ, ав
- Ав, аВ
- Аа, Вв, АА, ВВ

92. Хромосомный набор половых клеток мужчин содержит:

- Одну X – хромосому и одну Y – хромосому
- 22 аутосомы и одну X или Y хромосому
- ***44 аутосомы и XY – хромосомы**
- 44 аутосомы, одну X или Y – хромосомы

93. Мутации могут быть обусловлены:

- новым сочетанием хромосом в результате слияния гамет
- перекрестом хромосом в ходе мейоза
- новыми сочетаниями генов в результате оплодотворения
- ***изменениями генов и хромосом**

94. Укажите направленную изменчивость:

- Комбинативная изменчивость
- Мутационная изменчивость
- Соотносительная изменчивость

- ***Модификационная изменчивость**

95. Полиплоидные организмы возникают в результате:

- ***геномных мутаций**
- генных мутаций
- модификационной изменчивости
- комбинативной изменчивости

96. Чистыми линиями в экспериментах Г. Менделя были:

- гибридные растения F1
- доминантные гомозиготы
- ***оба гомозиготных родителя**

97. Дано: генотипы особей Aa, BB, CC. Сколько аллельных генов приведено в этой записи?:

- ***2**
- 6
- 3

98. Расщепление по генотипу 1:2:1 получается при скрещивании особей с генотипом:

- Cc x cc
- Aa x AA
- ***Bb x Bb**

99. 50 % гетерозиготных особей получится от скрещивания особей с генотипами:

- ***Gg x gg**
- AA x aa
- pp x pp

100. Если в потомстве от скрещивания неизвестного по генотипу кота с черными кошками серых котят было в три раза больше, чем черных, то кот:

- ***гетерозиготный, серый**
- гомозиготный, серый
- гетерозиготный, черный

101. В каком случае приведено явление неполного доминирования:

- от скрещивания красноцветковых с белоцветковыми растениями получено белоцветковое потомство
- от скрещивания красноцветковых растений с такими же растениями получено потомство и с красными, и с белыми цветками
- ***от скрещивания красноцветковых растений с белоцветковыми получены растения с белыми, розовыми и красными цветками.**

102. Сколько типов гамет образует следующая зигота: AaCc

- 2
- ***4**
- 8

103. Сколько типов гамет образует следующая зигота: BbCCPp

- 8
- 6
- ***4**

104. При скрещивании особей с генотипами ВвСс х ввсс в F1 получится гетерозиготных по первому признаку особей:
- 75%
 - ***25%**
 - 50%
105. Если мать ребенка дальтоник, а отец здоров, то ребенок неизбежно будет дальтоником:
- ***если это сын**
 - если это дочь
 - в любом случае
106. Диапазон проявления признака определяется :
- его доминантностью
 - ***нормой реакции**
 - частотой встречаемости
107. Различие в фенотипах вегетативного потомства куста смородины связаны с тем, что:
- у потомков разный генотип
 - у потомков разная норма реакции
 - ***потомки выросли в разных условиях среды**
108. Как называется второй закон Г. Менделя?
- ***Закон расщепления признаков в соотношении 3:1**
 - Закон единообразия первого поколения
 - Промежуточное наследование при неполном доминировании
109. Скрестили друг с другом два растения ночной красавицы. Одно из них имело красные цветки, а другое – белые. В F2 было получено определенное соотношение особей по фенотипу. Назовите это соотношение.
- ***1:2:1**
 - 3:1
 - 1:1
 - 9:3:3:1
110. Что такое анализирующее скрещивание?
- ***Скрещивание с гомозиготой по рецессивным признакам**
 - Скрещивание с гомозиготой по доминантным признакам
 - Скрещивание с гетерозиготой
 - Для одних случаев – скрещивание с гомозиготой, для других – с гетерозиготой
111. В сперматозоиде животного содержится 16 хромосом. Сколько хромосом содержится в клетках тела животного?
- 4 XPM
 - 8 XPM
 - 16 XPM
 - ***32 XPM**
112. Определите фенотип томата с генотипом АаВв, если круглые плоды доминируют над овальными, а красный цвет над жёлтым.
- ***красные круглые плоды**
 - жёлтые круглые плоды
 - красные овальные плоды

- жёлтые овальные плоды
113. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается мальчик, если в зиготе содержится:
- 22 аутосомы + YY
 - ***44 аутосомы + XY**
 - 22 аутосомы + YX
 - 44 аутосомы + XX
114. Закон единообразия проявляется, если генотип одного из родителей аавв, а другого:
- ААВв
 - АаВв
 - ***ААВВ**
 - АаВВ
115. Первую серию опытов Менделя принято называть
- генотипом
 - хронотипом
 - дигибридным скрещиванием
 - ***моногибридным скрещиванием**
116. Вторую серию опытов Менделя принято называть
- генотипом
 - хронотипом
 - ***дигибридным скрещиванием**
 - моногибридным скрещиванием
117. Выберите правильное утверждение:
- ***в соматических клетках всех здоровых людей 23 пары хромосом**
 - гены у всех людей Земли одинаковы по своему проявлению
 - близнецы, рожденные в один день, называются идентичными
 - болезнь Дауна связана с трисомией по 23-й паре хромосом
118. При аутосомном наследовании фенотипическое проявление рецессивного аллеля возможно, если он находится:
- в гетерозиготном состоянии
 - сцеплен с полом
 - ***гомозиготном состоянии**
 - во всех указанных случаях
119. Признаком человека, сцепленным с X-хромосомой, является:
- цвет волос
 - резус-фактор крови
 - рост
 - ***свертываемость крови**
120. Закон Харди — Вайнберга выведен в результате применения метода исследования:
- Генеалогического
 - близнецового
 - ***популяционного**
 - Цитогенетического

121. Какие из перечисленных энзимопатий обуславливают избыточное накопление промежуточных продуктов метаболизма:
- ***Фенилкетонурия**
 - ***Галактоземия**
 - Альбинизм
 - Гемофилия А
 - Гемофилия С
122. Синдром Дауна характеризуется:
- ***Слабоумием**
 - ***Монголоидным типом лица**
 - Мышечной гипертонией
 - Уменьшением размеров мозга
 - Увеличением размеров мозга
123. Какие наследственные болезни не передаются по наследству?
- ***Гипогенитальные**
 - Хромосомные
 - Геномные
 - Генные
 - Полудоминантные
124. Укажите заболевания, в возникновении и развитии которых важную роль играет наследственная предрасположенность:
- Гемофилия А
 - Гемофилия С
 - ***Сахарный диабет**
 - ***Гипертоническая болезнь**
 - Альбинизм
125. Укажите заболевания с полигенным типом наследования:
- Гемофилия
 - Алкаптонурия
 - ***Язвенная болезнь**
 - ***Сахарный диабет I типа**
 - Фенилкетонурия
126. Пенетрантность патологического гена — это:
- Тяжесть его клинического проявления
 - ***Вероятность фенотипического проявления гена**
 - Множественность проявлений мутации одного и того же гена
127. Укажите вещества и явления вызывающие мутации
- ***Активные формы кислорода**
 - ***Свободные радикалы**
 - Депрессия генов
 - Репрессия генов
 - Гипертонический раствор глюкозы
128. Укажите синдромы, развивающиеся при нарушении расхождения половых хромосом:
- Синдром Дауна
 - ***Синдром Кляйнфельтера**

- ***Синдром Шерешевского-Тернера**
 - Синдром Марфана
 - Гемофилия А
129. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по рецессивному типу?
- Полидактилия
 - ***Альбинизм**
 - Сосудистая гемофилия типа Виллебранда
 - ***Дальтонизм**
 - Брахидактилия
130. Укажите наследственные болезни связанные с заменой нормальной наследственной информации на патологическую
- Гемофилия А
 - Гемофилия В
 - ***Серповидноклеточная анемия**
 - Гемофилия С
 - Агаммаглобулинемия
131. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по аутосомно-доминантному типу?
- Фенилкетонурия
 - ***Близорукость**
 - ***Полидактилия**
 - Дальтонизм
 - Алкаптонурия
132. Какие из перечисленных болезней являются хромосомными?
- Фенилкетонурия
 - ***Болезнь Дауна**
 - ***Синдром Кляйнфельтера**
 - Серповидноклеточная анемия
 - Гемофилия
133. Выберите заболевания с полигенным типом наследования:
- Гемофилия
 - Алкаптонурия
 - Фенилкетонурия
 - ***Аллергические болезни (атопии)**
 - ***Гипертоническая болезнь**
134. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по доминантному типу?
- Агаммаглобулинемия Брутона
 - ***Полидактилия**
 - ***Брахидактилия**
 - Альбинизм
 - Дальтонизм
135. Какие из приведенных утверждений являются правильными ?
- Ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей
 - ***Ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей**

- ***Доминантная патология может миновать ряд поколений**
 - Рецессивная патология может миновать ряд поколений
 - Рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение
136. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным сцепленным с полом?
- Полидактилия
 - ***Гемофилия А**
 - ***Дальтонизм**
 - Альбинизм
 - Гемофилия С
137. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:
- ***47, XXУ**
 - 47, ХУУ
 - 46, ХУ
 - 45, У
 - 47, ХХХ
138. Мультифакториальные заболевания характеризует:
- аутосомно-доминантный тип наследования
 - ***отсутствие менделирования**
 - чаще болеют дети
 - возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена
139. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:
- преимущественное поражение мужчин
 - независимость от степени кровного родства
 - высокая частота в популяции
 - ***большой риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции**
140. К моногенным заболеваниям относятся:
- ***фенилкетонурия**
 - синдром Кляйнфельтера
 - гипертоническая болезнь
 - аномалия Арнольда-Киари
141. Полигенно обусловленные врожденные пороки развития:
- спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана
 - ***расщелина губы, неба**
 - стопа Фридрейха
 - синдром Марфана
142. Для синдрома Эдвардса характерно:
- трисомия по 17 хромосоме
 - ***трисомия по 18 хромосоме**
 - делеция 18 хромосомы
 - инверсия 17 хромосомы
143. Для синдрома Патау характерно:
- трисомия по 14 хромосоме
 - ***трисомия по 13 хромосоме**

- делеция 18 хромосомы
 - дупликация 18 хромосомы
144. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:
- Болезни Дауна
 - Синдроме Эдвардса
 - Синдроме Патау
 - Муковисцерозе
 - ***Врожденных пороках развития**
145. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:
- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
 - ***носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей**
 - высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
 - наличие диабета у одного из родителей
146. Клинические признаки синдрома Кляйнфельтера:
- первичная аменорея
 - ***микроорхизм**
 - долихоцефалия, арахнодактилия
 - все перечисленное
147. Для синдромов, обусловленных аномалиями аутосомных хромосом, характерно:
- нарушение половой дифференциации
 - наличие ферментопатий
 - ***множественные врожденные аномалии внутренних органов**
 - отсутствие изменений в кариотипе
 - моносомия
148. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:
- ***яйцеклетка**
 - плоский эпителий
 - эндотелий
 - нейрон
 - миоцит
149. Заболевания при котором целесообразно исследование полового хроматина:
- синдром Дауна
 - синдром "кошачьего крика"
 - ***синдром Кляйнфельтера**
 - синдром Марфана
150. Брак между родственниками I степени родства:
- органический
 - ***инцест**
 - Инбридинг
 - полигамия
151. Продолжительность диетолечения больного фенилкетонурией составляет:
- от 2 до 6 месяцев
 - от 2 месяцев до 1 года

- от 2 месяцев до 3 лет
 - ***от 2 месяцев до 5-6 лет**
 - всю жизнь
152. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме:
- монголоидного разреза глаз
 - олигофрении
 - нарушения речи
 - врожденных пороков сердца
 - ***пирамидной недостаточности**
153. Синдром Шершевского - Тернера чаще встречается:
- ***у девочек**
 - у мальчиков
 - у лиц обоего пола
 - только у взрослых
154. Синдром Марфана характеризуется:
- арахнодактилией
 - пороками сердца
 - подвывихами хрусталика
 - задержкой умственного развития
 - ***всеми перечисленными симптомами**
155. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов:
- Отсутствует
 - Незначительная
 - ***значительная**
 - зависит от возраста родителей
 - зависит от пола больного
156. Наследованные заболевания, вызванные мутацией в пределах одного гена:
- хромосомные
 - ***моногенные**
 - мультифакториальные
 - генеративные
157. Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:
- Клайнфельтера
 - ***Дауна**
 - Шершевского – Тернера
 - Эдварса
158. При фенилкетонурии выявляется:
- Гипотирозинемия
 - Гипофенилаланинемия
 - Гипоцерулоплазминемия
 - ***Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия**
159. Брахицефалия – это:
- Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
 - “башенный череп”

- ***Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера**
 - Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
160. Для лечения фенилкетонурии используют:
- ***диету без кетоновых тел**
 - ***психолого-педагогическую коррекцию**
 - диету без фенилаланина
 - оперативное лечение
 - лекарственные препараты
161. Дородовой период онтогенеза:
- экстранатальный
 - антенатальный
 - ***пренатальный**
 - постнатальный
162. Пол человека определяется
- половыми генами
 - ***X и Y хромосомами**
 - аутосомами
 - суммой хромосом
163. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов:
- отсутствует
 - незначительная
 - ***значительная**
 - зависит от возраста родителей
 - зависит от пола больного
164. Показаниями для пренатального карiotипирования плода являются:
- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
 - ***носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей**
 - высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
 - наличие диабета у одного из родителей
165. Заболевания при котором целесообразно исследование полового хроматина:
- синдром Дауна
 - синдром "кошачьего крика"
 - ***синдром Кляйнфельтера**
 - синдром Марфана
166. К патогенетической терапии относят:
- аутогенотерапию
 - ***выведение вредного продукта**
 - ***заместительную терапию**
 - диетотерапию
 - медикаментозную терапию
167. Для диагностики фенилкетонурии используют:
- определение содержания фенилаланин-гидроксилазы
 - ***определение содержания фенилаланина в крови**

- определение содержания фенилаланина в моче
 - хлориды пота
168. Для диагностики ферментопатий используются методы:
- буккальный тест
 - ***биохимический**
 - Микробиологический
 - Популяционный
 - Иммунофлюоресцентный
169. Определение концентрации АФП в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:
- ***хромосомной патологии**
 - ***врожденных пороков развития**
 - наследственных ферментопатий
 - гетерозиготности по гену Gm2-ганглиозидоза (болезни Тея-Сакса)
 - наследственных дефектов обмена аминокислот
170. С помощью молекулярно-генетических методов пренатально диагностируют:
- ***муковисцидоз**
 - ***талассемию**
 - синдром «кошачьего крика»
 - хронический лимфолейкоз
 - наследственных дефектов обмена аминокислот
171. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:
- наследственных дефектов обмена аминокислот
 - наследственной патологии крови
 - ***пороков развития**
 - наследственных дефектов обмена углеводов.
172. Состояние, диагностируемые с помощью биопсии хориона:
- ***наследственные дефекты обмена веществ**
 - множественные врожденные пороки развития
 - ***хромосомные синдромы**
 - изолированные врожденные пороки развития
 - повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни
173. Понятие генетического риска включает:
- повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни
 - ***вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью**
 - вероятность внутриутробной гибели плода.
174. С помощью УЗИ у плода диагностируют:
- ***анэнцефалию**
 - ***редукционные пороки конечностей**
 - Фенилкетонурию
 - синдром Марфана
 - синдром Шелишевского-Тернера
175. С целью диагностики наследственной патологии у плода проводят амниоцентез в сроки гестации:

- 7-8 нед
 - 11-12 нед
 - ***6-18 нед**
 - 24-26 нед
176. Клинический полиморфизм не связывают с:
- генетической гетерогенностью
 - влиянием внешне-средовых факторов
 - взаимодействием генов
 - ***геномными мутациями**
177. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:
- 10-12 нед
 - ***7-9 нед**
 - 4-6 нед
178. Для синдромов обусловленных аномалиями аутосомных хромосом характерно:
- ***отставание в психическом развитии**
 - положительный половой хроматин
 - ***врожденные аномалии внутренних органов**
 - отсутствие изменений в кариотипе
 - моносомия
179. Показания для лабораторной диагностики наследственных болезней обмена, все кроме:
- диарея, гипотрофия
 - ***привычное невынашивание**
 - умственная отсталость неясной этиологии
 - гаргоилизм
 - нефролитиаз
180. Кордоцентез проводят в сроки гестации:
- 5-8 нед
 - 9-11 нед
 - 16-18 нед
 - ***20-22 нед**
181. Наследование мукополисахаридозов подчиняется законам Менделя:
- нет
 - только 1 тип (классический вариант – синдром Гурлер)
 - ***да**
 - если в семье поражено более 10 человек
182. Частота хромосомной патологии у новорожденных
- ***1 %**
 - 10 %
 - 20 %
 - 90%
183. Первичная профилактика - это:
- ***комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями**
 - комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания

- фенотипическая коррекция дефекта
184. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:
- фетоскопия
 - ***УЗИ**
 - ***анализ ХГЧ в сыворотке беременной**
 - хорионбиопсия
 - кордоцентез
185. Пренатальная диагностика - это:
- комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
 - предотвращение беременности при высоком риске рождения больного ребенка
 - ***диагностика болезни у эмбриона или плода**
 - оценка риска развития заболевания у будущего ребенка
 - диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной
186. Частота хромосомных аномалий среди детей с олигофренией:
- 1%
 - ***15 %**
 - 88 %
 - 100 %
187. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика:
- рекомендовать прерывание беременности
 - ***предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации**
 - ***предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям**
 - рекомендовать повторную беременность
 - детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации
188. Для просеивающей диагностики фенилкетонурии у новорожденного берут кровь:
- в процессе родов (пуповинная кровь)
 - на 7-10-й день жизни
 - ***на 3-5-й день жизни**
189. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача:
- амниоцентез на сроке 15-16 недель
 - детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации;
 - ***запросить результаты кариотипирования больного ребенка**
 - специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.
190. Третичная профилактика используется при:
- ***фенилкетонурии**
 - ***врожденном гипотиреозе**
 - хорее Гентингтона

- альбинизме
 - синдроме Дауна
191. Функциями медико-генетической консультации на современном этапе являются:
- ***определение прогноза потомства**
 - ***уточнение диагноза**
 - рекомендация методов контрацепции
 - лечение заболеваний
 - активное выявление больных в популяции
192. Постнатальная профилактика заключается в проведении:
- пренатальной диагностики
 - ***скринирующих программ**
 - искусственной инсеминации
193. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:
- 50%;
 - ***0%;**
 - 25%;
 - 100%.
194. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:
- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
 - ***носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей**
 - высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
 - наличие диабета у одного из родителей
195. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что ребенок от первой беременности имеет этот синдром, а девочка от второй беременности здорова, составляет:
- 50%;
 - 0%;
 - ***25%;**
 - 100%.
196. Консультируется женщина с полидактилией. Ее мать здорова, а у отца также имеется полидактилия. Со стороны матери все родственники здоровы. У бабушки по линии отца полидактилия. Дедушка по линии отца и все его родственники здоровы. Вероятность рождения у этой женщины детей с полидактилией, если она выйдет замуж за здорового мужчину, составляет:
- 100%
 - ***50%**
 - 25%
 - 10%
 - около 0%
197. У здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве, родился сын с ахондропластической карликовостью. В родословной других случаев заболевания не выявлено. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда в его будущем браке со здоровой женщиной составляет:
- около 0%

- ***50%**
- 25%
- 10%
- 100%

198. В браке состоят мужчина и женщина с ахондропластической карликовостью. У мужа есть здоровый брат и сестра с тем же заболеванием. Их отец болен, а мать здорова. У жены оба родных брата и сестра здоровы, как и их родители. Вероятность рождения больного ребенка в браке двух пораженных родителей составляет:

- 100%
- ***75%**
- 50%
- 25%
- около 0%

199. В браке состоят мужчина и женщина с ахондропластической карликовостью. У мужа есть здоровый брат и сестра с тем же заболеванием. Их отец болен, а мать здорова. У жены оба родных брата и сестра здоровы, как и их родители. Вероятность рождения больного ребенка у больной сестры в браке со здоровым мужчиной составляет:

- 100%
- 75%
- ***50%**
- 25%
- около 0%

200. У здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве, родился сын с ахондроплазией. В родословной других случаев заболевания не выявлено. Вероятность повторного рождения больного ребенка в данном браке составляет:

- ***около 0%**
- 10%
- 25%
- 50%
- 100%