

**федеральное государственное автономное образовательное  
учреждение высшего образования**

**Первый Московский государственный медицинский университет им.  
И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(Сеченовский Университет)**

**ИКМ им. Н.В. Склифосовского**

**Кафедра медицинской генетики**

**Методические материалы по дисциплине: «Медицинская генетика»  
(тесты)**

основная профессиональная образовательная программа высшего  
образования - программа специалитета

**КОД Наименование ОП 31.05.02 Педиатрия**

**1. ПРОЕКТ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» ЯВЛЯЕТСЯ**

международной программой, направленной на последовательное секвенирование участков генома

научной программой, направленной на разработку методов генотеропии

базой данных, в которой собрана информация о наследственных болезнях человека

база данных, в которой собрана информация об инфекционных заболеваниях человека

Ответ 1+

**2. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД НЕ ОБЛАДАЕТ**

перекрываемостью

вырожденностью

колинеарностью

триплетностью

Ответ 1+

**3. К ДИНАМИЧЕСКИМ МУТАЦИЯМ ОТНОСИТСЯ**

экспансия тринуклеотидных повторов

транслокация

нонсенс-мутация

делеция

Ответ 1+

**4. «РЕКОНСТРУКЦИЯ» КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ У БОЛЬНОГО ПРЕДПОЛАГАЕТ**

анализ всей доступной медицинской информации по конкретному больному

тщательный сбор анамнестических данных

обследование пораженных родственников

обследование больных и здоровых родственников

Ответ 1+

**5. СХОДНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ МУТАЦИЯМИ РАЗНЫХ ГЕНОВ, НАЗЫВАЮТСЯ**

генокопии

фенокопии

геномные мутации

модификации

Ответ 1+

**6. НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА**

Прослеживание передачи болезни или признака в семье или роде с указанием типа

родственных связей между членами родословной в ряду поколений

Прослеживание передачи болезни или признака в семье

Составление родословных

Составление родословных с последующим обследованием пробанда

Ответ 1+

7. ГЕННЫЙ ИМПРИНТИНГ – ЭТО

механизм, с помощью которого различается активность гомологичных генов у индивида в зависимости от родительского пола

появление новых мутаций у потомков

утяжеление клинической симптоматики у потомства

разные клинические проявления у сибсов

Ответ 1+

8. ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ПРИ СИНДРОМАХ БЛЮМА, АНЕМИИ ФАНКОНИ, АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИОЭКТАЗИИ И ПИГМЕНТНОЙ КСЕРОДЕРМЫ ОБУСЛОВЛЕНА

Генной мутацией, вызывающей дефект репарации ДНК

Неблагоприятным воздействием на клетки плода в раннем эмбриогенезе

Неправильным расхождением хромосом в митозе

Модификационными изменениями ДНК

Ответ 1+

9. ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ЧЕЛОВЕКА ОБУСЛОВЛЕННЫ ГЕНАМИ, НАХОДЯЩИМИСЯ В

У – хромосоме

Аутосомах

Половых хромосомах

Х – хромосоме

Ответ 1+

10. ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ МУТАЦИЯ, ВОЗНИКАЮЩАЯ В

Гаметах

Миоцитах

Стволовых клетках

Фагоцитах

Ответ 1+

11. КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ОДНОЙ И ТОЙ ЖЕ НОЗОЛОГИЧЕСКОЙ ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕН

спецификой реализации наследственной программы организма в конкретных условиях среды

специфичностью мутаций

специфичностью условий среды

плейотропией

Ответ 1+

12. ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ ХАРАКТЕР ПАТОЛОГИИ У БОЛЬНОГО ОБУСЛОВЛЕН

уникальной генетической конституцией каждого человека

типом наследования патологии

характером мутационного изменения  
морфофункциональными особенностями организма больного  
Ответ 1+

13. В КАКИХ КЛИНИКАХ ДОЛЯ БОЛЬНЫХ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ  
ВЫШЕ

педиатрии  
офтальмологии  
хирургии  
рентгенологии

Ответ 1+

14. ТЕРМИН «ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК» ОТНОСИТСЯ К МОРФОЛОГИЧЕСКОМУ  
ИЗМЕНЕНИЮ ОРГАНА ИЛИ ЧАСТИ ОРГАНА

выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающему функцию органа  
выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа  
не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нарушающему функцию органа  
морфологическое изменение органа, возникающее в неонатальном периоде

Ответ 1+

15. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ

анализа клинико-фенотипических проявлений у пациента с целью постановки диагноза  
наследственного заболевания

анализа генотипа больного с целью постановки диагноза наследственного заболевания  
анализа результатов психо-генетических исследования пациента с целью постановки  
диагноза наследственного заболевания

анализа результатов антропометрических исследований пациента с целью постановки  
диагноза наследственного заболевания

Ответ 1+

16. АНТРОПОМЕТРИЧЕСКИЕ ИЗМЕРЕНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ  
БОЛЕЗНЕЙ ПРЕДНАЗНАЧЕНЫ ДЛЯ

выявления клинически незначимых "симптомов" проявлений патологических мутаций  
контроля физического развития ребенка

контроля функционального состояния больного

контроля психо-моторного развития ребенка

Ответ 1+

17. ЗАБОЛЕВАНИЯ С КАКИМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ВСТРЕЧАЮТСЯ ЧАЩЕ В  
РОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

аутосомно-рецессивным

X-сцепленным рецессивным

X-сцепленным доминантным

аутосомно-доминантным

Ответ 1+

18. К МЕНДЕЛИРУЮЩЕЙ ПАТОЛОГИИ МОЖНО ОТНЕСТИ

заболевания, этиологическим фактором которых, являются мутации единичного гена  
заболевания, этиологическим фактором которых, являются хромосомные мутации  
заболевания, этиологическим фактором которых, являются геномные мутации  
эпигенетические заболевания

Ответ 1+

19. ПОНЯТИЕ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ МОЖЕТ БЫТЬ ОТНЕСЕНО

только к диагнозу заболевания -  
только к симптому заболевания  
к диагнозу и к симптому заболевания  
только к морфогенетическому варианту развития

Ответ 1+

20. КАКАЯ ЧАСТЬ ДЕТЕЙ ПОЯВЛЯЕТСЯ НА СВЕТ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ?

3-5%  
1-2%  
менее 1%  
5-6%

Ответ 1+

21. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ДОМИНАНТНЫХ БОЛЕЗНЕЙ, В ОСНОВНОМ, ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

новыми мутациями  
высоким риском передачи патологии потомству  
высоким уровнем фертильности  
успешностью лечебных мероприятий

Ответ 1+

22. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С ПОВЫШЕННОЙ ОНКОЛОГИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ОТНОСЯТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ, КРОМЕ

Синдрома Марфана  
Синдрома Беквита-Видемана  
Пигментной ксеродермы  
Синдрома Дауна

Ответ 1+

23. СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЙ СИНДРОМ МАРФАНА  
подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразная деформация  
грудины, сердечные шумы, высокий рост

отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация  
глазные аномалии, тугоподвижность крупных и мелких суставов, гепатомегалия, глухота  
умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный  
подбородок, оттопыренные уши

Ответ 1+

24. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ И ИМЕЮТ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С СИНДРОМОМ МАРФАНА

близко к 0%

50%

100%

25%

Ответ 1+

25. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОБА РОДИТЕЛЯ БОЛЬНЫ СИНДРОМОМ МАРФАНА

25%

50%

100%

Ответ 1+

26. ГЕНОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

ядерные и цитоплазматические элементы генетической конституции клетки

совокупность ядерных элементов генетической конституции клетки или организма

совокупность хромосом организма

совокупность транслируемых участков ДНК

Ответ 1+

27. У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, НЕ СОСТОЯЩИХ В КРОВНОМ РОДСТВЕ, РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С АХОНДРОПАЗИЕЙ (ПРОБАНД). В РОДОСЛОВНОЙ ДРУГИХ СЛУЧАЕВ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕ ВЫЯВЛЕНО. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ПРОБАНДА В ЕГО БУДУЩЕМ БРАКЕ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ

50%

10%

25%

100%

Ответ 1+

28. В БРАКЕ СОСТОЯТ МУЖЧИНА И ЖЕНЩИНА С АХОНДРОПЛАСТИЧЕСКОЙ КАРЛИКОВАСТЬЮ. У МУЖА ЕСТЬ ЗДОРОВЫЙ БРАТ И СЕСТРА С ТЕМ ЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЕМ. ИХ ОТЕЦ БОЛЕН, А МАТЬ ЗДОРОВА. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ЭТОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

75%

100%

50%

25%

Ответ 1+

29. НА ОСНОВАНИИ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ТИП I

множественные пигментные пятна на коже («кофейные пятна»), накожные и подкожные опухоли, узелки Лиша

врожденный порок сердца, порок развития лучевой кости, олигодактилия  
себорейная аденома на щеках, депигментированные пятна, судороги, умственная  
отсталость

анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп

Ответ 1+

30. НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ДИАГНОСТИРОВАН У МАМЫ И ДЕВОЧКИ ОТ 2-ОЙ  
БЕРЕМЕННОСТИ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ОТ 3-  
ЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ

50%

25%

0%

100%

Ответ 1+

31. НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЙ ТИП БРАКОВ ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ  
НАСЛЕДОВАНИЯ

Aa x aa

AA x aa

Aa x Aa

AA x AA

Ответ 1+

32. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА ХОЛТ-ОРАМА

Дефект межжелудочковой перегородки, другие пороки сердца, лучевая косорукость,  
гипоплазия 1 пальца кисти, трехфаланговый 1 палец кисти

Трехфаланговый большой палец, отставание в росте, узкие плечи, врожденная анемия

Высокий рост, деформация грудины, арахнодактилия, вывих хрусталика, пороки сердца и  
крупных сосудов

Дефекты позвоночника, дисплазия лучевой кости, трахеопищеводная фистула,  
неперфорированный анус, пороки развития почек

Ответ 1+

33. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В  
ОСНОВНОМ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

частотой гетерозигот в популяции

высоким уровнем спонтанных мутаций

невозможностью эффективного лечения

утяжелением симптоматики в последующих поколениях

Ответ 1+

34. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ МУКОВИСЦИДОЗА

рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы,  
мальабсорбция, обильный зловонный стул

хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы  
грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов  
сердца, умственная отсталость

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

Ответ 1+

35. СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ ПОСТАВИТЬ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ - АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников

гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость

наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных половых признаков, кариотип 46, XY

умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинные конечности, массивный подбородок

Ответ 1+

36. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ (АГС) РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ, РЕБЕНОК ОТ ПЕРВОЙ БЕРЕМЕННОСТИ БОЛЕН АГС, А ДЕВОЧКА ОТ ВТОРОЙ БЕРЕМЕННОСТИ ЗДОРОВА

25%

50%

0%

100%

Ответ 1+

37. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГОМОЗИГОТой ПО НОРМАЛЬНОМУ АЛЛЕЛЮ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО

0%

25%

50%

100%

Ответ 1+

38. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ СЫНА С МУКОВИСЦИДОЗОМ

25%

100%

50%

близко к 0%

Ответ 1+

39. ИНФОРМАЦИЯ О КРОВНОМ РОДСТВЕ СУПРУГОВ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ НАСЛЕДУЕМЫХ

аутосомно-рецессивно

X-сцепленно-рецессивно

X-сцепленно-доминантно

аутосомно-доминантно с неполной пенетрантностью

Ответ 1+

40. ИНФОРМАЦИЯ О ПРОИСХОЖДЕНИИ СУПРУГОВ И ИХ РОДИТЕЛЕЙ ИЗ ОДНОГО ИЛИ БЛИЗКО РАСПОЛОЖЕННЫХ НАСЕЛЕННЫХ ПУНКТОВ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

аутосомно-рецессивных заболеваний

X-сцепленных рецессивных заболеваний

аутосомно-доминантных с неполной пенетрантностью заболеваний

цитоплазматически наследуемых заболеваний

Ответ 1+

41. С КАКИМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ЧАЩЕ РОЖДАЮТСЯ БОЛЬНЫЕ В СЕМЬЯХ С РОДСТВЕННЫМ БРАКОМ

Аутосомно-рецессивным

X-сцепленном рецессивным

X-сцепленном доминантным

Аутосомно-доминантным

Ответ 1+

42. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ТАЛАССЕМИИ

Анемия, гепатоспленомегалия, выступающие лобные бугры, башенный череп,

выступающие скулы, монголоидный разрез глаз, водянка **плода**

Анемия, нейтропений, тромбоцитопения различной степени, повышение уровня

фетального гемоглобина, гипоплазия лучевой кости, пигментация кожи, микроцефалия

Желтуха, анемия, спленомегалия, желчные камни, язвы голени

Трехфаланговый большой палец, отставание в росте, узкие плечи, врожденная анемия

Ответ 1+

43. КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СВЯЗАНА С ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ФЕРМЕНТА

Фенилаланингидроксилазы

Галактозидазы

Дигидроптеринредуктазы

Дигидрофолатредуктазы

Ответ 1+

44. РЕБЕНОК ЖЕНЩИНЫ – ГОМОЗИГОТЫ ПО ГЕНУ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПОЯВИЛСЯ НА СВЕТ С МИКРОЦЕФАЛИЕЙ ВСЛЕДСТВИИ

тератогенного воздействия

генного дефекта

мутагенного воздействия

по статистике появления пороков

Ответ 1+

45. К ФЕРМЕНТОПАТИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ

ахондроплазия

гистидинемия

тирозинемия

алкаптонурия

Ответ 1+

46. ПРИЗНАКИ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ X-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%

заболевание наблюдается преимущественно у женщин

все дочери больных мужчин являются носительницами

больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей

Ответ 1+

47. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРТИНА-БЭЛЛ ВОЗМОЖНА С

синдромом Клайнфельтера

синдромом Элерса-Данло

шизофренией

синдромом Дауна

Ответ 1+

48. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

Нарастающая мышечная слабость, проявление заболевания в раннем возрасте,

псевдогипертрофия икроножных мышц, поражение лиц мужского пола

Птоз, слабость мышц глотки, начало заболевания в 30-50 лет, признаки миопатии и дистрофии в мышечных биоптатах

Рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции ЖКТ, мышечная слабость и гипотрофия

Мышечная гипотония вскоре после рождения, отсутствие глубоких сухожильных рефлексов, снижение двигательной активности, смерть через 1-2 года

Ответ 1+

49. ДОЧЬ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ МУЖЧИНЫ ИМЕЕТ ДВУХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ОДНУ ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ. РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У ЭТОЙ ЖЕНЩИНЫ СОСТАВЛЯЕТ

50%

100%

25%

0%

Ответ 1+

50. ДИАГНОЗ СИНДРОМА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ С ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМОЙ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ РЕЗУЛЬТАТОВ

цитогенетического исследования

биохимического исследования

психологического исследования

энцефалографического исследования

Ответ 1+

51. У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ ВЫЯВЛЕНО - НИЗКИЙ РОСТ, ШИРОКАЯ СКЛАДЧАТАЯ ШЕЯ, ПТОЗ, ДЕФОРМАЦИЯ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, КРИПТОРХИЗМ, СНИЖЕННЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ. ВАШ ДИАГНОЗ

Синдром Нунан

Синдром ХХУ

Синдром ХУУ

Синдром Мартина-Бэлл

Ответ 1+

52. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНО

Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты

Цитогенетическое исследование

Исследование белкового спектра плазмы крови

Клинико-генеалогические исследование

Ответ 1+

53. ПРОМОТОРНАЯ ОБЛАСТЬ – ЭТО

регуляторный участок гена

участок гена, обеспечивающий уникальность белка

участок гена, необходимый для функционирования РНК-полимеразы;

межгенная структура с анонимной функцией.

Ответ 1+

54. СТРУКТУРНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В ОСНОВНОМ

в эухроматине

между умеренно повторяющимися последовательностями

среди высокоповторяющихся последовательностей

в гетерохроматине

Ответ 1+

55. МЕТОД ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ

тонкослойная хроматография

газовая хроматография

тандемная масс-спектрометрия

определение активности ферментов в эритроцитах

Ответ 1+

56. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость определенных пищевых продуктов

повторные случаи хромосомных перестроек в семье

множественные врожденные пороки развития

повторные спонтанные аборт

Ответ 1+

57. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ, НЕ ОТНОСЯЩИЙСЯ К МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ

Кариотипирование

Полимеразная цепная реакция

Секвенирование

Микрочипы

Ответ 1+

58. МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ЗОНД ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

синтезированную последовательность нуклеотидов (радиоактивно или флюоресцентно меченую), комплементарную мутантному или нормальному гену.

комплементарный участок ДНК

участок ДНК, комплементарный нуклеотидной последовательности ДНК, содержащий мутантный ген

протяженный участок РНК

Ответ 1+

59. ЭНДОНУКЛЕАЗНЫЕ РЕСТРИКТАЗЫ – ЭТО

ферменты, «разрезающие» ДНК в строго специфических местах

ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК

ферменты, обеспечивающие синтез и-РНК

биологически активные соединения, осуществляющие репарацию ДНК

Ответ 1+

60. ГЕН РЕГУЛЯТОР

кодирует синтез белка-репрессора

блокирует транскрипцию

включает структурные гены

выключает структурные гены

Ответ 1+

61. ОПЕРОН - ЭТО

единица считывания генетической информации

единица мутации

участок начала транскрипции

биологически активные соединения, осуществляющие репарацию

Ответ 1+

62. КАКОЙ ИЗ МЕТОДОВ НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Гибридологический

Генеалогический

Близнецовый

Популяционно-статистический

Ответ 1+

63. МЕТОД МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ, ПРИМЕНЯЕМЫЙ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ МУТАНТНЫМ ГЕНОМ ИЗВЕСТНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ

прямая детекция с использованием специфичных молекулярных зондов

использование специфичной рестриктазы

семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестрикционных фрагментов

прямой сиквенс

Ответ 1+

64. СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА

Недостаточностью синтеза бета-цепей гемоглобина

Недостаточностью синтеза дельта-цепей гемоглобина

Дефектом мембраны эритроцитов

Изменением первичной структуры дельта-цепей гемоглобина

Ответ 1+

65. ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ

Аутосомно-рецессивно

Аутосомно-доминантно

X-сцепленно-рецессивно

X-сцепленно- доминантно

Ответ 1+

66. У МОЛОДОГО ЧЕЛОВЕКА 24 ЛЕТ РАЗВИЛСЯ ИНФАРКТ МИОКАРДА. ПРИСТУПЫ СТЕНОКАРДИИ С 18 ЛЕТ. КСАНТОМЫ В ОБЛАСТИ ЛОКТЕВЫХ СУСТАВОВ. УРОВЕНЬ ХОЛЕСТЕРИНА В КРОВИ 500 МГ%. У ОТЦА В ВОЗРАСТЕ 30 ЛЕТ ТАКЖЕ БЫЛ ДИАГНОСТИРОВАН ИНФАРКТ МИОКАРДА. НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ

Семейная гиперхолестеринемия

Лейкодистрофия

Болезнь Гоше

Стенокардия

Ответ 1+

67. ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА НАРУШЕН ОБМЕН

Меди

Калия

Билирубина

Триглицеридов

Ответ 1+

68. РЕБЕНОК ТРЕХ ЛЕТ ГОСПИТАЛИЗИРОВАН ПО ПОВОДУ ПНЕВМОНИИ, ВОЗНИКШЕЙ У НЕГО УЖЕ В ТРЕТИЙ РАЗ. ОТМЕЧЕН ПРИСТУПООБРАЗНЫЙ КАШЕЛЬ, ОДЫШКА, ЦИАНОЗ, НИЗКИЙ ВЕС. КАЛ ОБИЛЬНЫЙ СЕРОГО ЦВЕТА, СОДЕРЖИТ МНОГО НЕЙТРАЛЬНЫХ ЖИРОВ. СТАРШИЙ БРАТ БОЛЬНОГО УМЕР В

ВОЗРАСТЕ 5 ЛЕТ ОТ ПНЕВМОНИИ. РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ. НАИБОЛЕЕ  
ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ

Муковисцидоз

Галактоземия

Адреногенитальный синдром

Мукополисахаридоз

Ответ 1+

69. ПРОБАНД С НЕСОВЕРШЕННЫМ ОСТЕОГЕНЕЗОМ ИМЕЕТ МНОЖЕСТВЕННЫЕ  
ПЕРЕЛОМЫ. ЕГО РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ. У МАМЫ ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ  
ОБНАРУЖЕНА ИНТЕНСИВНАЯ ГОЛУБАЯ ОКРАСКА СКЛЕР И НЕЗНАЧИТЕЛЬНОЕ  
СНИЖЕНИЕ СЛУХА. ТАКИЕ ЖЕ СИМПТОМЫ ВЫЯВЛЕНЫ У БРАТА МАТЕРИ,  
СЕСТРА МАТЕРИ ЗДОРОВА. ДЕД ПРОБАНДА ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ ИМЕЛ  
СНИЖЕННЫЙ СЛУХ И НЕСКОЛЬКО ПЕРЕЛОМОВ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ.  
ПОВТОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ ПРОБАНДА  
СОСТАВЛЯЕТ

50%

75%

10%

0%

Ответ 1+

70. ЕСЛИ ЗДОРОВЫЙ МУЖЧИНА ЖЕНАТ НА ЖЕНЩИНЕ С АУТОСОМНО-  
РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ, И ЭТОТ БРАК НЕ ЯВЛЯЕТСЯ  
РОДСТВЕННЫМ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ

Близко к 0%

25%

50%

100%

Ответ 1+

71. В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-  
ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ  
ИМЕТЬ

75% независимо от пола

25% независимо от пола

50% независимо от пола

100% независимо от пола

Ответ 1+

72. ДЕВОЧКА 15 ЛЕТ НАХОДИЛАСЬ В ОТДЕЛЕНИИ ПЛАНОВОЙ ХИРУРГИИ В  
СВЯЗИ С ЛЕВОСТОРОННЕЙ ПАХОВОЙ ГРЫЖЕЙ. ТЕЛОСЛОЖЕНИЕ ПРАВИЛЬНОЕ,  
МОЛОЧНЫЕ ЖЕЛЕЗЫ РАЗВИТЫ СООТВЕТСТВЕННО ВОЗРАСТУ, ВЫРАЖЕНО  
ОВОЛОСЕНИЕ НА ЛОБКЕ. МЕНСТРУАЦИЙ НЕТ. ПСИХИЧЕСКОЕ И  
ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ В НОРМЕ. ПРИ ОПЕРАЦИИ ГРЫЖЕСЕЧЕНИЯ  
ОБНАРУЖЕНО ЯИЧКО С ПРИЗНАКАМИ ОЗЛОКАЧЕСТВЛЕНИЯ.  
ПРЕДПОЛОГАЕМЫЙ ДИАГНОЗ

Синдром тестикулярной феминизации (полная форма)

Синдром тестикулярной феминизации (неполная форма)

Адреногенитального синдрома  
Синдром Тернера  
Ответ 1+

73. НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА  
НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

Тестикулярной феминизации  
Клайнфельтера  
Тернера  
Нунан  
Ответ 1+

74. ПОРАЖЕНИЕ МЫШЕЧНОГО ВОЛОКНА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

Прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна  
Детского церебрального паралича  
Синдрома Дауна  
Спинальной амиотрофии Верднига- Гофмана  
Ответ 1+

75. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ  
ДЮШЕННА

Рецессивный сцепленный с X-хромосомой  
Доминантный сцепленный с X-хромосомой  
Аутосомно-рецессивный  
Аутосомно-доминантный  
Ответ 1+

76. МЕТОДОМ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ОПРЕДЕЛИТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ  
ОСНОВАНИЙ В НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ, ЯВЛЯЕТСЯ

Аллель-специфическая гибридизация  
Множественная амплификация  
Секвенирование  
Блот-гибридизация  
Ответ 1+

77. ПЦР ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ

Определения мутаций в генах  
Измерения активности ферментов  
Изучения хромосомных поломок  
Биохимического скрининга беременных  
Ответ 1+

78. В РЕЗУЛЬТАТЕ КОСВЕННОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

Патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье  
Большие хромосомные перестройки  
Инверсии и транслокации  
Группы сцепления  
Ответ 1+

79. ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ КОСВЕННОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ НЕОБХОДИМО НАЛИЧИЕ

ДНК пробанда, отца, матери, их больных и здоровых родственников

ДНК пробанда

ДНК отца и матери

ДНК здоровых родственников

Ответ 1+

80. МУЖЧИНА, СТРАДАЮЩИЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ, ЖЕНИЛСЯ НА ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЕ. В ЭТОЙ СЕМЬЕ РОДИЛОСЬ 5 ДЕТЕЙ: 2 МАЛЬЧИКА И 3 ДЕВОЧКИ. ВСЕ ДЕВОЧКИ (НО НИ ОДИН ИЗ МАЛЬЧИКОВ) УНАСЛЕДОВАЛИ БОЛЕЗНЬ ОТ ОТЦА. ОПРЕДЕЛИТЕ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЭТОЙ БОЛЕЗНИ

доминантный, сцепленный с X-хромосомой

аутосомный доминантный

аутосомный рецессивный

доминантный, сцепленный с X-хромосомой

Ответ 1+

81. У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА НАБЛЮДАЕТСЯ МИКРОЦЕФАЛИЯ, ДЕФЕКТЫ СКАЛЬПА, РАСЩЕЛИНА ГУБЫ И НЕБА, ПОЛИДАКТИЛИЯ И ПОЛИКИСТОЗ ПОЧЕК. ВАШ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Синдром Патау

Синдром Эдвардса

Синдром Дауна

Синдром Вольфа-Хиршхорна

Ответ 1+

82. ВАШ ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ПРИ СЛЕДУЮЩИХ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМАХ - УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ФЛЕКСОРНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ ПАЛЬЦЕВ РУК, ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА

синдром Эдвардса

синдром Дауна

синдром Патау

синдром «кошачьего крика»

Ответ 1+

83. НА КАКОЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НЕОБХОДИМО НАПРАВИТЬ ПАЦИЕНТА СО СЛЕДУЮЩЕЙ СИМПТОМАТИКОЙ – ЛИЦО «СФИНКСА», ПТОЗ, НИЗКИЙ РОСТ, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ НА ШЕЕ, ЗАДЕРЖКА ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ

Цитогенетическое

Биохимическое

Молекулярно-генетическое

Серологическое

Ответ 1+

84. КАРИОТИП ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

хромосомный набор, характерный для каждого биологического вида  
совокупность всех генов организма  
гаплоидный набор хромосом  
совокупность всех участков ДНК, кодирующих белки

Ответ 1+

85. НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ, ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ  
СИНДРОМ ПАТАУ

47, XY, +13

47, XX, +18

46, XX, 5p-

47, XXУ

Ответ 1+

86. КАРИОТИП ЖЕНЩИНЫ, НЕ СТРАДАЮЩЕЙ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, СВЯЗАННЫМ С  
НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ:

46, XX

47, XXX

45, X0

46, XY

Ответ 1+

87. ВРАЧ ОБЯЗАН НАПРАВИТЬ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ  
ПАЦИЕНТА У КОТОРОГО НАБЛЮДАЮТСЯ

умственная отсталость, микроаномалии развития или врожденные пороки развития  
гепатоспленомегалия, катаракта и умственная отсталость

непереносимость некоторых пищевых продуктов и гемолитические кризы  
мышечная гипотония и необычный цвет и запах мочи

Ответ 1+

88. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ

два и более спонтанных аборта

рождение ребенка с муковисцидозом

рождение ребенка с врожденной косолапостью

прием больших доз муколитических препаратов

Ответ 1+

89. ПРИ ПОВТОРНЫХ СПОНТАННЫХ АБОРТАХ (БОЛЕЕ 3-Х) НА РАННИХ СРОКАХ  
БЕРЕМЕННОСТИ И СЛУЧАЕВ МЕРТВОРОЖДЕНИЙ В АНАМНЕЗЕ  
ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАЗНАЧАЕТСЯ

обоим супругам

одной женщине

родителям женщины

одному мужчине

Ответ 1+

90. К СОВРЕМЕННЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ

молекулярно-цитогенетический метод  
исследование полового хроматина  
метод рутинной окраски  
метод дифференциального окрашивания

Ответ 1+

91. МИКРОХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (МИКРОДЕЛЕЦИИ, МИКРОДУПЛИКАЦИИ, ТРАНСЛОКАЦИИ НЕБОЛЬШИХ УЧАСТКОВ ХРОМОСОМ) ВЫЯВЛЯЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ

прометафазного анализа хромосом  
метода С-окрашивания  
анализа полового хроматина  
метода G-окрашивания

Ответ 1+

92. КАКИЕ МУТАЦИИ ОТНОСЯТСЯ К ГЕНОМНЫМ

полиплоидии, анеуплоидии  
инверсии, транслокации  
внутрихромосомные и межхромосомные перестройки  
дупликации, делеции

Ответ 1+

93. ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ВЕДУЩИМ В КЛИНИКЕ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития  
задержка в психомоторном развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста  
нарушение физического развития  
системность поражения

Ответ 1+

94. АНЕУПЛОИДИЯ – ЭТО

изменение числа хромосом в результате утери или добавления одной или нескольких хромосом  
увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор  
изменения числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом  
изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом

Ответ 1+

95. ЗАПИСЬ НОРМАЛЬНОГО КАРИОТИПА ЖЕНЩИНЫ И МУЖЧИНЫ И ЗАПИСЬ КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ

46, XX. 46, XY. 46, XX/46, XY  
46, XX. 47, XXU, 46, XX/47, XXU  
45, X0. 46, XY. 46, XX/46, XY  
46, XX. 46, XY. 45, X0/46, XY

Ответ 1+

96. У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 21/21(ОБЩЕЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ 45). РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

100%

10%

25%

50%

Ответ 1+

97. У МОЛОДЫХ РОДИТЕЛЕЙ С НОРМАЛЬНЫМ КАРИОТИПОМ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С СИНДРОМОМ ДАУНА (РЕГУЛЯРНАЯ ТРИСОМИЯ ПО 21 ХРОМОСОМЕ). РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

1%

100%

25%

50%

Ответ 1+

98. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА У МАТЕРИ СТАРШЕ 40 ЛЕТ СОСТАВЛЯЕТ

1 : 50

1 : 10000

1 : 1000

1 : 10

Ответ 1+

99. ВАШ ДИАГНОЗ - НЕБОЛЬШАЯ КРУГЛАЯ ГОЛОВА СО СКОШЕННЫМ ЗАТЫЛКОМ, МОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ЭПИКАНТ, КОРОТКИЙ НОС С ШИРОКОЙ ПЛОСКОЙ ПЕРЕНОСИЦЕЙ, МАКРОГЛОССИЯ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, МЫШЕЧНАЯ ГИПОТОНΙΑ.

болезнь Дауна

синдром Клайнфельтера

синдром Шерешевского – Тернера

синдром Патау

Ответ 1+

100. ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ХАРАКТЕРНО

Нормальный фенотип

Лимфатический отек

Расщелина губы и неба

Аномалии наружных гениталий

Ответ 1+

101. РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ГЕНИТАЛИЯМИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО ТИПА. ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА РЕБЕНКА НЕОБХОДИМО

Исследовать кариотип ребенка

Определить уровень 17 – кетостероидов в моче

Исследовать кариотип матери

Исследовать кариотип отца

Ответ 1+

102. СИНДРОМ, ВЫЗВАННЫЙ АНОМАЛИЯМИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ - ЭТО СИНДРОМ

Шерешевского- Тернера

болезнь Дауна

синдром Патау

синдром Эдвардса

Ответ 1+

103. НОРМАЛЬНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР НАХОДЯТ У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ

Марфана

Дауна

Эдвардса

Патау

Ответ 1+

104. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНЫ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ. КРОМЕ

Сниженный интеллект

Шейный птериgium

Коарктация аорты

Низкий рост

Ответ 1+

105. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЕУПЛОИДИЙ- ЭТО

нерасхождение хромосом

транслокация

инверсия

делеция

Ответ 1+

106. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ

23 хромосомы

46 хромосом

47 хромосом

69 хромосом

Ответ 1+

107. КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ  
НАЗЫВАЕТСЯ

Анэуплоидной

Диплоидной

Гаплоидной

Зиготой

Ответ 1+

108. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ МЕНЕЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ  
синдромов, обусловленных мутациями половых хромосом  
синдромов, обусловленных числовыми мутациями аутосом  
синдромов, обусловленных структурными мутациями аутосом  
полиплоидии

Ответ 1+

109. ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ

Моносомии по аутосомам

Трисомии по аутосомам

Трисомии по половым хромосомам

Моносомии по x-хромосоме

Ответ 1+

110. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ КАРИОТИПА

наличие в анамнезе умерших детей с множественными пороками развития  
хронический прогрессирующий характер течения болезни с началом в детском возрасте  
неврологические проявления (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса,  
спастические парезы)

легкая степень умственной отсталости без врожденных пороков развития

Ответ 1+

111. ВЕДУЩИМ В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ  
ЯВЛЯЕТСЯ

нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями  
развития

задержка в психомоторном развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость  
у детей старшего возраста

нарушение физического развития

системность поражения

Ответ 1+

112. НОСИТЕЛИ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ

клинически здоровы и имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью

имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом

имеют риск развития опухолей

имеют кариотип, состоящий из 46 хромосом, одна из которых является слиянием  
длинных плеч акроцентрических хромосом, а вторая – коротких

Ответ 1+

113. У БОЛЬНЫХ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ МОЖЕТ БЫТЬ  
ОБНАРУЖЕН КАРИОТИП

46, XX/46, XY

47, XX, 13+

47, XX, 21+

45, X0/46, XX

Ответ 1+

114. «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В  
КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ

Хроническом миелолейкозе

Синдроме «кошачьего крика»

Синдроме Блюма

Синдроме Прадера-Вилли

Ответ 1+

115. У МОЛОДОГО МУЖЧИНЫ С ВЫСОКИМ РОСТОМ И ГЕНИКОМАСТИЕЙ  
ВЫЯВЛЕНА АЗОСПЕРМИЯ. УТОЧНИТЬ ДИАГНОЗ ПОМОЖЕТ

кариотипирование

селективный биохимический скрининг

рентгенологическое исследование

иммунологическое исследование

Ответ 1+

116. ЦЕЛЕСООБРАЗНО ОТПРАВИТЬ НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ

девушку с первичной аменореей и отсутствием вторичных половых признаков

женщину с 1 спонтанным абортom в анамнезе

девушку с дисфункцией яичников

женщину со вторичной аменореей

Ответ 1+

117. ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО ЯВЛЯЮТСЯ СТРУКТУРНЫЕ  
НАРУШЕНИЯ ХРОМОСОМ

синдром "кошачьего крика"

синдром Клайнфельтера

синдром Патау

синдром Шерешевского-Тернера

Ответ 1+

118. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ХРОМОСОМНЫМ АБЕРРАЦИЯМ В МАТЕРИАЛЕ  
СПОНТАННЫХ АБОРТОВ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ ОТНОСЯТСЯ

Трисомии 21 хромосомы

Трисомии 15 хромосомы

Тетраплоидии

Структурные aberrации

Ответ 1+

119. ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ВЫЗВАННЫМ ХРОМОСОМНЫМИ АНОМАЛИЯМИ ЯВЛЯЕТСЯ

Синдром Шерешевского-Тернера

Алкаптонурия

Гипохромная анемия

Вирилизующая гиперплазия надпочечников

Ответ 1+

120. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ПРЕДПОЛАГАТЬ У ДЕВОЧКИ НИЗКОГО РОСТА С КРЫЛОВИДНЫМИ СКЛАДКАМИ НА ШЕЕ, ГИПЕРТЕЛОРИЗМОМ СОСКОВ, С НОРМАЛЬНЫМ ИНТЕЛЛЕКТОМ И НОРМАЛЬНЫМ СТРОЕНИЕМ НАРУЖНЫХ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ? КАКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НЕОБХОДИМО НАЗНАЧИТЬ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА?

Синдром Шерешевского-Тернера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны

Адреногенитальный синдром - кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на гормоны надпочечников

Синдром Нунан, кариотипирование, УЗИ малого таза, Эхо-КГ

Синдром Клайнфельтера - кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны

Ответ 1+

121. НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАПРАВЛЕН МАЛЬЧИК С ПОДОЗРЕНИЕМ НА СИНДРОМ ДАУНА. ПРИ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА ВЫЯВИЛИ ТРИСОМИЮ ПО 21 ХРОМОСОМЕ. СДЕЛАЙТЕ СИМВОЛИЧЕСКУЮ ЗАПИСЬ КАРИОТИПА МАЛЬЧИКА

47, ХУ, +21

47, ХХ, +21

46, ХХ, +21

47, ХУ, +22

Ответ 1+

122. К КАКОМУ ТИПУ МУТАЦИЙ ОТНОСИТСЯ КРАТНОЕ ГЕНОМУ УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ В ГЕНОТИПЕ (3N, 4N, 5N)

Полиплоидия

Моносомия

Трисомия

Полисомия

Ответ 1+

123. В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ СИНДРОМ ДАУНА ОБУСЛОВЛЕН геномной мутацией

генной мутацией

точковой мутацией

хромосомной мутацией

Ответ 1+

124. 47, ХУ, +13 – ЭТО КАРИОТИП

мальчика с синдромом Патау  
мальчика с синдромом Эдвардса  
девочки с синдромом Дауна  
мальчика с синдромом Клайнфельтера

Ответ 1+

125. РАЗМНОЖЕНИЕ КЛЕТОК НА ПИТАТЕЛЬНЫХ СРЕДАХ – ЭТО

культивирование

гибридизация

клонирование

селекция

Ответ 1+

126. ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ ЯВЛЯЕТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Синдром Дауна

Нейрофиброматоз

Фенилкетонурия

Галактоземия

Ответ 1+

127. ОБСЛЕДУЕТСЯ МАЛЬЧИК 13 ЛЕТ. ПРИ ОСМОТРЕ ВЫЯВЛЕНЫ ГИНЕКОМАСТИЯ, ВЫСОКИЙ РОСТ И ГИПОПЛАЗИЯ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ. ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ВЫЯВИЛИ ДОБАВОЧНУЮ X ХРОМОСОМУ. У-ХРОМОСОМА ТАКЖЕ ПРИСУТСТВУЕТ ВО ВСЕХ КЛЕТКАХ. СДЕЛАЙТЕ СИМВОЛИЧЕСКУЮ ЗАПИСЬ КАРИОТИПА МАЛЬЧИКА.

47, XXУ

46, ХУ

48, ХХХХ

47, ХУ, +21

Ответ 1+

128. ВРАЧ-ГЕНЕТИК НАПРАВИЛ ДЕВОЧКУ С ЗАДЕРЖКОЙ ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ. ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ВЫЯВЛЕНО ОТСУТСТВИЕ X-ХРОМОСОМЫ ВО ВСЕХ КЛЕТКАХ. СДЕЛАЙТЕ СИМВОЛИЧЕСКУЮ ЗАПИСЬ КАРИОТИПА ПАЦИЕНТКИ

45, Х0

47, ХХУ

47, ХХХ

46, ХХ

Ответ 1+

129. НОРМАЛЬНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР НАХОДЯТ У ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ

Миопатия Дюшенна

Синдром Дауна

Синдром Шерешевского – Тернера

Синдром Клайнфельтера

Ответ 1+

130. БОЛЕЕ ЛЕГКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ИМЕЮТ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ

Мозаицизмом

Полиплоидией

Сбалансированной транслокацией

Трисомией

Ответ 1+

131. НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ 69-И ХРОМОСОМ НАЗЫВАЕТСЯ

Триплоидией

Тетраплоидией

Мозаицизмом

Анеуплоидией

Ответ 1+

132. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ ДВУМЯ АКРОЦЕНТРИЧЕСКИМИ ХРОМОСОМАМИ НАЗЫВАЕТСЯ

Робертсоновская

Нереципрокная

Смежная

Перицентрическая

Ответ 1+

133. РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ЭДВАРДСА ОБНАРУЖЕНИЕ

Трисомия по 18 паре аутосом

Трисомия по 21 паре аутосом

Трисомия по X-хромосоме

Отсутствие фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы

Ответ 1+

134. ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ДЕЛЕЦИЕЙ КОРОТКОГО ПЛЕЧА 5 ПАРЫ АУТОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ

синдром «кошачьего крика»

синдром Тея-Сакса

хорея Гентингтона

синдром Эдвардса

Ответ 1+

135. КАКИЕ КЛЕТКИ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

Лимфоциты крови

Клетки костного мозга

Эритроциты

Мышечные клетки

Ответ 1+

136. ПОЛИСОМИИ ПО X-ХРОМОСОМЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ

У мужчин и женщин

Только у мужчин

Только у женщин

Только у детей

Ответ 1+

137. ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ МУЖЧИН СОДЕРЖИТ

44 аутосомы, одну X-хромосому и одну Y-хромосому

44 аутосомы и две X-хромосомы

22 аутосомы и одну X-хромосому

44 аутосомы, две Y-хромосомы

Ответ 1+

138. ЗИГОТА ЛЕТАЛЬНА ПРИ ГЕНОТИПЕ

45, 0Y

45, X

47, XY, + 21

47, XXU

Ответ 1+

139. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ

у девочек

у мальчиков

у лиц обоего пола

только у взрослых

Ответ 1+

140. СИНДРОМ "КОШАЧЬЕГО КРИКА" - ЭТО РЕЗУЛЬТАТ ХРОМОСОМНОЙ МУТАЦИИ

делеции

инверсии

транслокации

дупликации

Ответ 1+

141. ОСНОВНОЙ ЗАДАЧЕЙ ФАРМАКОГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

Изучение роли генетических детерминант в возникновении различных реакций на проводимую терапию

Изучение влияния физических факторов на генетический аппарат человека

Изучение эффектов воздействия химических факторов на генетический аппарат человека

Изучение генотоксичности фармакологических препаратов

Ответ 1+

**142. ПОВЫШЕННЫЙ РИСК РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОЦЕНИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ**

данных клинико-генеалогического анализа  
близкого родства супругов  
цитогенетических исследований  
наличия специфического биохимического маркера

Ответ 1+

**143. ЭТИОЛОГИЧЕСКИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ**

Аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Действие двух аллелей гена одного локуса

Микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы

Эффект единичного гена

Ответ 1+

**144. К ФАКТОРАМ, ПОВЫШАЮЩИМ РИСК МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ БОЛЕЗНИ, ОТНОСЯТСЯ**

наличие аналогичной болезни у кровных родственников

гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни

близкого родства супругов

большое число детей в семье

Ответ 1+

**145. СТЕПЕНЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДЕТЕРМИНАЦИИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНО ОБУСЛОВЛЕННОГО ПРИЗНАКА ОТРАЖАЕТ**

коэффициент наследуемости

коэффициент инбридинга

показатель пенетрантности

долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе

Ответ 1+

**146. ГЕМОЛИТИЧЕСКИЕ РЕАКЦИИ ОРГАНИЗМА ПРОВОЦИРУЮТСЯ У ЛИЦ СО СЛЕДУЮЩИМИ ЭКОГЕНЕТИЧЕСКИМИ ВАРИАЦИЯМИ:**

Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы

Атипичная псевдохолинэстераза

Мутантная N-ацетилтрансфераза

Низкая активность параоксоназы сыворотки

Ответ 1+

**147. РЕЗКО ПОВЫШЕННАЯ СКЛОННОСТЬ К РАЗВИТИЮ ХРОНИЧЕСКИХ ВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ И ЭМФИЗЕМЕ ЛЕГКИХ ПРИ ЗАГРЯЗНЕНИИ АТМОСФЕРЫ ЧАЩЕ РАЗВИВАЕТСЯ У ЛИЦ С МУТАЦИЕЙ**

$\alpha$ -антитрипсина

Нестабильный гемоглобин

мутантная N-ацетилтрансфераза

атипичная псевдохолинэстераза

Ответ 1+

148. ЭКОГЕНЕТИЧЕСКОЙ РЕАКЦИЕЙ ОБУСЛОВЛЕНА

остановка дыхания при применении миорелаксантов

синдром Дауна

средиземноморская лихорадка

муковисцидоз

Ответ 1+

149. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К ГРУППЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ

гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца

несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло

полидактилия, эктродактилия, брахидактилия

фенилкетонурия, галактоземия

Ответ 1+

150. НА ОСНОВАНИИ КАКИХ ЛАБОРАТОРНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ИНДИВИДА

МОЖНО ОТНЕСТИ В «ГРУППУ ПОВЫШЕННОГО РИСКА» ПО

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ

Молекулярно-генетических исследований

Специальных иммунологических исследований

Специальных биохимических исследований

Современного цитогенетического исследования

Ответ 1+

151. КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ ОТРАЖАЕТ

Вклад генетических факторов в подверженность

Тяжесть заболевания

Вероятность развития заболевания у родственников пробанда

Время манифестации заболевания

Ответ 1+

152. ЗАБОЛЕВАНИЯ, НЕ ОТНОСЯЩИЕСЯ К ГРУППЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ

Гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия

Врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа

Шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз

Рак желудка, поджелудочной железы

Ответ 1+

153. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ ПРИ

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ БОЛЕЕ ВСЕГО СВЯЗАНА

С семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом

С географическими различиями проживания

С социально-экономическими различиями

С сезонностью заболеваемости и рождения больных

Ответ 1+

154. НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6  
ФОСФАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ ОТНОСИТСЯ К

Эритроцитарным ферментопатиям  
Нарушениям углеводного обмена  
Нарушениям минерального обмена  
Болезням накопления

Ответ 1+

155. НАИБОЛЬШЕЙ МУТАГЕННОСТЬЮ ОБЛАДАЮТ

цитостатики  
снотворные  
противовоспалительные  
антибиотики

Ответ 1+

156. ТЕРАТОГЕННЫМ ЭФФЕКТОМ НЕ ОБЛАДАЕТ

фолиевая кислота  
андрогенные стероидные гормоны  
антиконвульсант фенитоин  
антикоагулянт варфарин

Ответ 1+

157. ПРИ ФЕТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ КРАСНУХИ НЕ ОПИСАН

поликистоз почек  
пороки сердца  
пороки развития нервной системы  
врожденная катаракта

Ответ 1+

158. ПРИЗНАКОМ АЛКОГОЛЬНОЙ ЭМБРИОФЕТОПАТИИ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

анэнцефалия  
микроцефалия  
перинатальная гипотрофия  
гипоплазия нижней челюсти

Ответ 1+

159. ИЗ ГРУППЫ ДЕТСКИХ ИНФЕКЦИЙ НАИБОЛЕЕ ОПАСНА ВО ВРЕМЯ  
БЕРЕМЕННОСТИ

краснуха  
корь  
ветрянка  
скарлатина

Ответ 1+

160. РИСК РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ  
РАССЧИТЫВАЮТ НА ОСНОВАНИИ

эмпирических данных  
знаний о мутантных локусах

знаний о «главном» гене  
знаний о радиационном фоне местности  
Ответ 1+

161. ЯЗВЕННАЯ БОЛЕЗНЬ ДВЕНАДЦАТИПЕРСТНОЙ КИШКИ ВСТРЕЧАЕТСЯ ЧАЩЕ  
У

людей с 0 (1) группой крови  
мужчин  
людей с Rh<sup>+</sup> группой крови  
людей молодого возраста

Ответ 1+

162. БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К  
БОЛЕЗНЯМ

соматических клеток  
моногенным  
хромосомным  
митохондриальным

Ответ 1+

163. «ДВОЙНЫЕ БОЛЕЗНИ» ЭТО

Заболевания, для развития которых необходимо унаследование мутантного аллеля и  
воздействие специфического фактора среды  
Вовлеченность в патологический процесс двух органов  
Вовлеченность в патологический процесс двух и более систем органов  
Заболевания, развивающиеся только при наследовании двух мутантных генов

Ответ 1+

164. АССОЦИАЦИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ С  
ПОЛИМОРФНЫМИ СИСТЕМАМИ ОЗНАЧАЕТ

Более высокую частоту определенного маркера среди больных по сравнению со  
здоровыми  
Расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной  
хромосоме  
Наличие рекомбинации между геном заболевания и геном полиморфной системы

Ответ 1+

165. ПРАВИЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ТЕРМИНА «ПОДВЕРЖЕННОСТЬ»

Отражает генетический компонент этиологических факторов при мультифакториальных  
заболеваниях  
Означает единую моногенную причину мультифакториальной патологии  
Отражает наличие ассоциации с полиморфными биохимическими маркерами  
Означает единую хромосомную причину мультифакториальной патологии

Ответ 1+

166. КОНКОРДАНТНОСТЬ – ЭТО

процент сходства у близнецов по изучаемому признаку  
способность одного гена подавлять действие другого гена

тип межхромосомной перестройки  
явление изменения действия генов в зависимости от их положения в хромосоме  
Ответ 1+

167. ОДИНАКОВЫЙ ГЕНОТИП, ГРУППЫ КРОВИ И РЕЗУС-ФАКТОР ИМЕЮТ  
монозиготные близнецы  
дизиготные близнецы  
двоюродные сибсы  
все дети одной пары родителей

168. РЕЗУЛЬТАТ ИЗУЧЕНИЯ БЛИЗНЕЦОВ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ  
Процент конкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных  
Процент конкордантности у дизиготных близнецов выше, чем у монозиготных  
У монозиготных и дизиготных близнецов одинаковая группа крови  
Процент дисконкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных  
Ответ 1+

169. ВКЛАД НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В СТРУКТУРУ СПОНТАННЫХ  
АБОРТОВ 1-ГО ТРИМЕСТРА СОСТАВЛЯЕТ  
50-60 %  
10-20 %  
20-30 %  
30-40 %  
Ответ 1+

170. ВКЛАД НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФАКТОРОВ В НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ИСХОДЫ  
КЛИНИЧЕСКИ ЗАРЕГИСТРИРОВАННЫХ БЕРЕМЕННОСТЕЙ  
около 35%  
около 15%  
около 25%  
около 1%  
Ответ 1+

171. ПЕРВЫЙ КРИТИЧЕСКИЙ ПЕРИОД ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ  
ПРОДОЛЖАЕТСЯ  
от момента зачатия до конца 2 недели беременности  
от 3-ей до 6-ой недели беременности  
от конца 1-ой до начала 2-й недели беременности  
от конца 2-ой до начала 3-й недели беременности  
Ответ 1+

172. ТЕРАТОГЕННЫМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ЯВЛЯЕТСЯ  
Строго определенный период эмбрионального развития, во время которого конкретный  
тератоген может вызвать специфическое повреждение  
Период внутриутробного развития, во время которого эмбрион является наиболее  
чувствительным к повреждающим воздействиям  
Предельный срок, во время которого экзогенный фактор может вызвать формирование  
врожденного порока в органе

Минимальный срок, во время которого экзогенный фактор может вызвать формирование врожденного порока в органе

Ответ 1+

173. В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ОБУСЛАВЛОВАНА ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ФАКТОРАМИ В

80% случаев

20% случаев

10% случаев

100% случаев

Ответ 1+

174. ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РАЗВИВАЮЩЕГОСЯ ПЛОДА, СУДЬБУ ЭТОГО ПЛОДА (ПРОДОЛЖЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ ИЛИ АБОРТ) В ПРАВЕ РЕШАТЬ

только родители

только врачи

только мать

религиозные объединения

Ответ 1+

175. ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В СЕМЬЕ С ВЫСОКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ РИСКОМ ПРИ ОТКАЗЕ РОДИТЕЛЕЙ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ДОЛЖНА ПРОВОДИТЬСЯ при наличии медицинских показаний и при желании семьи вне зависимости от отношения к прерыванию беременности

как можно раньше, чтобы оказать больному ребенку возможную медицинскую помощь в третьем триместре беременности

только при оплате процедуры

Ответ 1+

176. ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ УВЕЛИЧЕНИЯ УРОВНЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ

дефект закрытия нервной трубки

пороки развития желудочно-кишечного тракта

угроза прерывания беременности

пороки развития сердечно-сосудистой системы

Ответ 1+

177. ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ СНИЖЕНИЯ УРОВНЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ

Синдром Дауна

Пороки развития желудочно-кишечного тракта

Угроза прерывания беременности

Пороки развития сердечно-сосудистой системы

Ответ 1+

178. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Нейрофиброматоз

Гипотиреоз

Адреногенитальный синдром

Муковисцидоз

Ответ 1+

179. МАССОВЫЙ БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ ПРЕДПОЛАГАЕТ

Обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии

Обследование детей из учреждений для слабовидящих

Исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов

Обследование детей с судорожным синдромом, параплегией и с отставанием в психомоторном развитии

Ответ 1+

180. УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПЛОДА С ЦЕЛЬЮ ВЫЯВЛЕНИЯ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПРОВОДИТСЯ

на 14-20 неделе беременности

на 7-9 неделе беременности

на 30-32 неделе беременности

на 16-18 неделе беременности

Ответ 1+

181. В КАКИХ ВОЗРАСТНЫХ ИНТЕРВАЛАХ У ЖЕНЩИН ПОВЫШЕН РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

15-18 лет и 35-45 лет

20-23 года и 29-34 года

19-22 года и 31-33 года

21-24 года и 26-29 лет

Ответ 1+

182. ОПТИМАЛЬНЫЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ВОРСИН ХОРИОНА

9- 11 недель

3-5 недель

14-16 недель

19-20 недель

Ответ 1+

183. В СЫВОРОТКЕ КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ РЕЗКО СНИЖЕНО СОДЕРЖАНИЕ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА, ТОГДА КАК УРОВЕНЬ ХОРИОНИЧЕСКОГО ГОНАДОТРОПИНА РЕЗКО ПОВЫШЕН. ПОСТАВЬТЕ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ.

синдром Дауна

синдром тестикулярной феминизации

синдром Элерса-Данло

синдром Марфана

Ответ 1+

184. ИССЛЕДОВАНИЕ АЛЬФАФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩЕЙ СИСТЕМОЙ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

хромосомных болезней  
наследственных ферментопатий  
факоматозов  
наследственных болезней соединительной ткани

Ответ 1+

185. «РЕЗИСТЕНТНОСТЬ» К ТЕРАПИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОЗНАЧАЕТ неадекватность применяемых методов лечения природе заболевания  
принципиальную невозможность лечения наследственных болезней  
трудности лечения конкретных форм наследственной патологии  
неэффективность предпринятых методов лечения

Ответ 1+

186. ИССЛЕДОВАНИЕ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩЕЙ СИСТЕМОЙ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ:

Хромосомной патологии  
Наследственных ферментопатий  
Гетерозиготности по болезни Тея-Сакса  
Мультифакториальных заболеваний

Ответ 1+

187. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА

Вероятность возникновения наследственного заболевания или заболевания с наследственным предрасположением у человека  
Повышенная вероятность заболеть определенной патологией в течении жизни  
Вероятность внутриутробной гибели плода вследствие наследственного заболевания  
Вероятность рождения ребенка с изолированным пороком развития

Ответ 1+

188. ИССЛЕДОВАНИЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩЕЙ СИСТЕМОЙ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

Пороков развития нервной трубки  
Наследственных дефектов обмена аминокислот  
Наследственной патологии крови  
Наследственных дефектов обмена углеводов

Ответ 1+

189. КЕМ ПРИНИМАЕТСЯ РЕШЕНИЕ О ДАЛЬНЕЙШЕМ ДЕТОРОЖДЕНИИ ПРИ НАЛИЧИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У ОДНОГО ИЗ СУПРУГОВ

Супружеской парой  
Врачом-консультантом

Здоровым супругом  
Больным супругом  
Ответ 1+

190. К КАТЕГОРИИ СРЕДНЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ  
СЛЕДУЮЩИЕ ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

10-20%

50%

6-10%

20-25%

Ответ 1+

191. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Анэнцефалия

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

Синдром Марфана

Ответ 1+

192. ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРОЕ НЕВОЗМОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ  
ПРЕНАТАЛЬНО

Псориаз

Адреногенитальный синдром

Гемофилия

Изолированная расщелина неба

Ответ 1+

193. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ  
КОНСУЛЬТАЦИЮ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

Спонтанное прерывание беременности на сроке 28 недель

Кровное родство супругов

Установленный диагноз наследственного заболевания

Задержка физического развития, олигофрения с или без врожденных пороков развития

Ответ 1+

Ответ 1+

194. ПЕРВИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА — ЭТО

Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение зачатия детей с наследственными болезнями

Комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания

Фенотипическая коррекция дефекта

Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения детей с наследственными болезнями

Ответ 1+

195. ПРИ КАКОМ НАСЛЕДСТВЕННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА

фенилкетонурия  
синдром Марфана  
хорея Гентингтона  
альбинизм

Ответ 1+

196. ЖЕНЩИНЕ 27 ЛЕТ БЫЛ ПРОВЕДЕН АМНИОЦЕНТЕЗ НА 16-ОЙ НЕДЕЛЕ БЕРЕМЕННОСТИ. ПОКАЗАНИЕМ ПОСЛУЖИЛИ РЕЗУЛЬТАТЫ УЗИ (МНОЖЕСТВЕННЫЕ АНОМАЛИИ). ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ У ПЛОДА ВЫЯВИЛИ ТРИСОМИЮ КАКОЙ ДОЛЖНА БЫТЬ ТАКТИКА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА?

предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации  
рекомендовать прерывание беременности  
рекомендовать воздержаться от деторождения  
рекомендовать повторную беременность

Ответ 1+

197. КОГДА ПРОВОДИТСЯ ВЗЯТИЕ КРОВИ У НОВОРОЖДЕННОГО ДЛЯ ПРОСЕИВАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

3-5 день жизни  
в процессе родов (пуповинная кровь)  
7-10 день жизни  
25-30 день жизни

Ответ 1+

198. ВТОРИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ

Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения ребенка с врожденной и/или наследственной патологией  
Планирование беременности  
Внутриутробную терапию плода  
Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение зачатия детей с наследственными болезнями

Ответ 1+

199. ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ

Фенотипическая коррекция дефекта  
Неонатальный скрининг  
УЗИ плода  
Медико-генетическое консультирование

Ответ 1+

200. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ  
отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов

повторные случаи хромосомных перестроек в семье  
множественные повторные переломы

повторные спонтанные аборт

Ответ 1+

201. ДЕФИЦИТ КАКИХ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ФЕРМЕНТОВ ИМЕЕТ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ВЛИЯНИЕ НА РАЗВИТИЕ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА?

21-гидроксилаза

20-десмолаза

глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа

фенилаланин гидроксилаза

Ответ 1+

202. ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ДИАГНОСТИКА ПОДРАЗУМЕВАЕТ

Молекулярно-генетическую и цитогенетическую диагностику по единичным клеткам эмбриона человека до имплантации при проведении процедур экстракорпорального оплодотворения

Диагностику состояния эмбриона человека до имплантации с помощью УЗИ

Молекулярно-генетическую диагностику эмбриона на 5 неделе внутриутробного развития

Цитогенетическую диагностику на 4 неделе внутриутробного развития

Ответ 1+

203. ПЕРВЫЙ КРИТИЧЕСКИЙ ПЕРИОД ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ

конец 1-й – начало 2-й недели беременности

от момента зачатия до конца 1-й недели беременности

3-я - 6-я недели беременности

конец 2-й – начало 3-й недели беременности

Ответ 1+

204. ВТОРОЙ КРИТИЧЕСКИЙ ПЕРИОД ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ

3-я-6-я недели беременности

8-я – 9-я недели беременности

Конец 1-й – начало 2-й недели беременности

конец 2-й – начало 3-й недели беременности

Ответ 1+

205. ПРОБАНД С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ С ЛЕТАЛЬНЫМ ЭФФЕКТОМ У ПЛОДОВ МУЖСКОГО ПОЛА МОЖЕТ БЫТЬ

только женского пола

только мужского пола

как мужского, так и женского пола

Ответ 1+

206. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ И ОТЕЦ СТРАДАЮТ РАЗНОЛОКУСНОЙ ФОРМОЙ ГЛАЗО-КОЖНОГО АЛЬБИНИЗМА

близка к 0%

25%

50%

близка к 100%

Ответ 1+

207. ФЕНОКОПИЯ – ЭТО ВОЗНИКНОВЕНИЕ КЛИНИЧЕСКИ СХОДНОГО ФЕНОТИПА В РЕЗУЛЬТАТЕ

Действия внешнесредовых факторов, приводящих к болезням (или порокам), клинически сходным с наследственными формами

Действия разных внешнесредовых факторов, приводящих к одному и тому же пороку развития

Мутаций в разных локусах

Мутации разных участков одного гена

Ответ 1+

208. МЕТОД МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ, ДЛЯ КОТОРЫХ МУТАНТНЫЙ ГЕН НЕИЗВЕСТЕН И НЕ ЛОКАЛИЗОВАН?

Семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриционных ферментов

Прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов

Использование специфической рестриктазы

Прямой сиквенс

Ответ 1+

209. К ЭТАПАМ КЛИНИКО — ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА НЕ ОТНОСИТСЯ проведение судебно - генетической экспертизы

сбор анамнеза

фенотипический анализ

составление и анализ родословной

Ответ 1+

210. СБОР АНАМНЕЗА В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ПО ПОВОДУ ПАТОЛОГИИ У РЕБЕНКА НАЧИНАЮТ С

момента, предшествующего зачатию

момента заболевания

момента появления первых жалоб

момента рождения

Ответ 1+

211. КЛИНИКО -ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ В СЛУЧАЯХ обследования усыновленных детей

определения типа наследования и пенетрантности гена

медико -генетического консультирования

установление наследственного характера признака

Ответ 1+

212. КАКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПОДДАЕТСЯ КОРРЕКЦИИ СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ

фенилкетонурия  
нейрофиброматоз  
муковисцидоз  
умственная отсталость с ломкой X-хромосомой  
Ответ 1+

213. МЕТАБОЛИЧЕСКАЯ ИНГИБИЦИЯ КАК ОДИН ИЗ ВИДОВ КОРРЕКЦИИ ОБМЕНА ВКЛЮЧАЕТ

ограничение поступления вещества с пищей  
выведение из организма субстрата патологической реакции  
снижение интенсивности синтеза патологического субстрата  
защиту органов от поступления избыточных количеств продуктов катаболизма  
Ответ 1+

214. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

Угроза прерывания беременности на 20 неделе  
Кровное родство супругов  
Установленный диагноз наследственного заболевания  
Задержка физического развития, олигофрения с или без врожденных пороков развития  
Ответ 1+

215. ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ К МЕТОДАМ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА

Необходимость использования более углубленных методов при положительных тестах предварительного уровня  
Возможность как ложноположительных, так и ложноотрицательных результатов  
Необходимость легко доступных биологических материалов в больших количествах  
Стоимость диагностических программ не должна превышать стоимости содержания обществом больных  
Ответ 1+

216. У ЖЕНЩИНЫ ВО ВТОРОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ОТМЕЧАЛАСЬ СУБФЕБРИЛЬНАЯ ТЕМПЕРАТУРА, СЫПЬ, ФАРИНГИТ, ШЕЙНЫЙ ЛИМФАДЕНИТ. РЕБЕНОК РОДИЛСЯ С НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА (2100 Г), КАТАРАКТОЙ, МИКРОЦЕФАЛИЕЙ, ГЛУХОТОЙ, ВРОЖДЕННЫМ ПОРОКОМ СЕРДЦА, ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ, АНЕМИЕЙ. ЭТОТ КОМПЛЕКС СИМПТОМОВ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

Краснушной фетопатии  
Герпетической эмбриопатии  
Токсоплазмоза  
Хромосомной патологии  
Ответ 1+

217. ИЗ ЖЕНЩИН, ОБРАТИВШИХСЯ К ВРАЧУ, НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ НЕОБХОДИМО НАПРАВИТЬ

Пациентку 18 лет, с первичной аменореей  
Пациентку с фибромиомой  
Пациентку с 3-х недельной задержкой менструации

Пациентку с дисфункцией яичников

Ответ 1+

218. КТО ИЗ БОЛЬНЫХ ОШИБОЧНО НАПРАВЛЕН НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ

Ребенок с псориазом

Женщина, родившая ребенка с транслокационной формой синдрома Дауна

Женщина, имеющая в анамнезе 4 спонтанных аборта

Отец ребенка с транслокационной формой синдрома Дауна

Ответ 1+

218. ЭЛИМИНАЦИЯ ОРГАНИЗМОВ С АНОМАЛЬНЫМИ КАРИОТИПАМИ ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОИСХОДИТ

До 12 недель беременности

С 12 по 13 неделю беременности

С 17 по 21 неделю беременности

С 28 по 32 неделю беременности

Ответ 1+

219. ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ НОСИТЕЛЬСТВА ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА ИЛИ ХРОМОСОМЫ У ЗДОРОВЫХ ЛИЦ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ИНФОРМАЦИЯ СООБЩАЕТСЯ

Носителю патологического гена или хромосомы

Родственникам

В поликлинику по месту жительства

По месту работы

Ответ 1+

220. ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ ЛОЖНОГО ОТЦОВСТВА, ЧТО ПРИНЦИПИАЛЬНО ИЗМЕНИТ ПРОГНОЗ ПОТОМСТВА, ТАКТИКА СЛЕДУЮЩАЯ

Генетический риск сообщается только женщине

Информацию о риске получают родственники

Беседа проводится с двумя супругами

Муж получает информацию без учета «ложного» отцовства

Ответ 1+

221. ВИД ГЕНЕТИЧЕСКОГО СКРИНИНГА, ДЛЯ КОТОРОГО ДОСТАТОЧНО ПРЕДВАРИТЕЛЬНОЙ ИНФОРМАЦИИ БЕЗ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО ОФОРМЛЕНИЯ ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ

Скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена веществ

Скрининг на предрасположенность к профессиональным заболеваниям

Скрининг беременных в 1 триместре

Скрининг для выявления гетерозиготного носительства

Ответ 1+

222. ЗДОРОВАЯ ЖЕНЩИНА ОБРАТИЛАСЬ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ, МУЖ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А. ОПРЕДЕЛИТЕ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ, ЕСЛИ РОДОСЛОВНАЯ САМОЙ ЖЕНЩИНЫ ПО ГЕМОФИЛИИ НЕ ОТЯГОЩЕНА

Все дети будут здоровы независимо от пола, но дочери будут носительницами гена гемофилии  
Все мальчики будут больны  
Все девочки будут больны  
50% мальчиков будут больны  
Ответ 1+

223. ТЕРАТОГЕННЫМ ЭФФЕКТОМ В ОТНОШЕНИИ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ ОБЛАДАЕТ

Стрептомицин

Талидомид

Анальгин

Хинин

Ответ 1+

224. ЗА КОНСУЛЬТАЦИЕЙ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, У ДВОЮРОДНОГО СИБСА КОТОРОЙ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С МУКОВИСЦИДОЗОМ. У ЖЕНЩИНЫ УЖЕ ЕСТЬ ТРОЕ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ВЫЯВЛЕНО, ЧТО ЖЕНЩИНА ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ НОСИТЕЛЬНИЦЕЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ МУКОВИСЦИДОЗА. ЕЕ МУЖ НЕ ОБСЛЕДОВАЛСЯ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С МУКОВИСЦИДОЗОМ В ДАННОЙ СЕМЬЕ?

Риск минимальный

Риск максимальный

Риск средний

Нет риска

Ответ 1+

225. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ СЕМЬЯ ЗА ПРОГНОЗОМ ДЛЯ ПОТОМСТВА. МУЖЧИНА СТРАДАЕТ ДАЛЬТОНИЗМОМ, ЕГО ЖЕНА ЗДОРОВА, ОДНАКО У ЖЕНЫ ОТЕЦ ТАКЖЕ ИМЕЕТ ДАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ В СЕМЬЕ РЕБЕНКА С ДАЛЬТОНИЗМОМ?

50%

100%

25%

0%

Ответ 1+

226. ОТСУТСТВИЕ МАЛЫХ КОРЕННЫХ ЗУБОВ НАСЛЕДУЕТСЯ КАК ДОМИНАНТНЫЙ АУТОСОМНЫЙ ПРИЗНАК. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С АНОМАЛИЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ ОБА РОДИТЕЛЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫ ПО АНАЛИЗИРУЕМОМУ ПРИЗНАКУ?

75%

100%

50%

25%

Ответ 1+

227. ОБРАТИЛАСЬ СЕМЬЯ, В АНАМНЕЗЕ КОТОРОЙ РОЖДЕНИЕ РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ДАУНА И ТЯЖЕЛЫМ ВРОЖДЕННЫМ ПОРОКОМ СЕРДЦА. РЕБЕНОК УМЕР В ВОЗРАСТЕ 3-Х МЕСЯЦЕВ. ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ РОДИТЕЛЕЙ ВЫЯВЛЕНО, ЧТО МАТЬ РЕБЕНКА - НОСИТЕЛЬНИЦА ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ 21/21. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ДАУНА В ДАННОЙ СЕМЬЕ?

100%

10%

3%

0%

Ответ 1+

228. ЖЕНЩИНА, ИМЕЮЩАЯ НОРМАЛЬНОЕ СТРОЕНИЕ СКЕЛЕТА, ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА МУЖЧИНУ С АХОНДРОПЛАЗИЕЙ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ В ЭТОЙ СЕМЬЕ РЕБЕНКА С АХОНДРОПЛАЗИЕЙ

50%

25%

100%

0%

Ответ 1+

229. МУЖ И ЖЕНА РОДСТВЕННИКИ. ОБА ГЕТЕРОЗИГОТНЫ ПО ГЕНУ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ЭТОЙ СЕМЬЕ

25%

50%

100%

0%

Ответ 1+

230. ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ ВОЗНИКАЮТ

в половых клетках

в эпителиальных клетках

в мышечных клетках

в нервных клетках

Ответ 1+

231. КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ, ПОЗВОЛЯЮЩИИ ЗАПОДОЗРИТЬ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ПАТОЛОГИЮ

задержка полового созревания, гипогенитализм, гипогонадизм, первичная аменорея и бесплодие.

длительная субфебрильная температура

единственный перелом лучевой кости

наличие везикулезной сыпи на коже и слизистых оболочках

Ответ 1+

232. МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ - ЭТО

пороки органов и систем, не индуцированные друг другом

два и более порока в пределах одной системы органов

два и более порока разных органов

два и более порока разных систем органов

Ответ 1+

233. ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ НЕРВНОЙ ТРУБКИ ЯВЛЯЕТСЯ

энцефалоцеле

омфалоцеле

варикоцеле

гастросхизис

Ответ 1+

234. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА ИЗУЧАЕТ

роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи наследственных болезней в ряду поколений, разрабатывает методы диагностики, профилактики и лечения всех форм наследственной патологии

клинические особенности наследственных заболеваний у пациентов, членов их семей и родственников

методы лечения наследственной патологии

явления наследственности и изменчивости живых организмов

Ответ 1+

235. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА, ТИП 1

Множественные пигментные пятна на коже, опухоли накожные и подкожные

Врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости

Себорейная аденома на щеках, депигментированные пятна, «кофейные пятна», судороги, умственная отсталость

Анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода

Ответ 1+

236. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ОДИН СЫН С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

50%

100%

близко к 0%

25%

Ответ 1+

237. СПОРАДИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ – ЭТО  
первый случай аутосомно-доминантного заболевания в родословной  
впервые обратившийся больной  
единственный случай данного наследственного заболевания в родословной  
единственный случай заболевания в семье

Ответ 1+

238. СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ ПОСТАВИТЬ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ  
ДИАГНОЗ - АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная  
экскреция гормонов коры надпочечников

гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная  
умственная отсталость

наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных  
половых признаков, кариотип 46, XY

умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинные конечности,  
массивный подбородок

Ответ 1+

239. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ  
(АГС) РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ, РЕБЕНОК ОТ ПЕРВОЙ  
БЕРЕМЕННОСТИ БОЛЕН АГС, А ДЕВОЧКА ОТ ВТОРОЙ БЕРЕМЕННОСТИ ЗДОРОВА  
25%

50%

0%

100%

Ответ 1+

240. ДЛЯ ФЕРМЕНТОПАТИЙ НЕ ХАРАКТЕРНЫ

аномалии кариотипа

хроническое прогрессивное течение

генетическая гетерогенность

клинический полиморфизм

Ответ 1+

241. ПРИЗНАКИ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА  
НАСЛЕДОВАНИЯ

сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%

заболевание наблюдается преимущественно у женщин

все дочери больных мужчин являются носительницами

больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей

Ответ 1+

242. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ  
ИНФОРМАТИВНО

Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты

Цитогенетическое исследование

Исследование белкового спектра плазмы крови

Клинико-генеалогическое исследование

Ответ 1+

243. БИОХИМИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАЗНАЧАЕТСЯ В СЛУЧАЕ СОЧЕТАНИЯ повышенной фоточувствительности кожи и снижения зрения умственной отсталости и врожденных пороков развития внутренних органов низкого роста и пороков развития сердца и желудочно-кишечного тракта умственной отсталости и преждевременного полового созревания

Ответ 1+

244. ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ МОЖНО НА ОСНОВАНИИ

сонливости, заторможенности, рвоты, необычного цвета и запаха мочи высокого роста, ускоренного полового развития, иридодонеза задержки умственного развития, гипогенитализма, ожирения врожденного порока развития, альбинизма, страбизма

Ответ 1+

245. СИНДРОМ МАРФАНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ВСЕМ ПЕРЕЧИСЛЕННЫМ, КРОМЕ задержкой умственного развития

арахнодактилией  
аневризмой аорты  
подвывихами хрусталика  
всеми перечисленными симптомами

Ответ 1+

246. ДИЕТОТЕРАПИЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ НАЧИНАЮТ ПРИ УРОВНЕ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ ВЫШЕ

6 мг%  
4 мг%  
20 мг%  
15 мг%

Ответ 1+

247. У МОЛОДОГО ЧЕЛОВЕКА 24 ЛЕТ РАЗВИЛСЯ ИНФАРКТ МИОКАРДА. ПРИСТУПЫ СТЕНОКАРДИИ С 18 ЛЕТ. КСАНТОМЫ В ОБЛАСТИ ЛОКТЕВЫХ СУСТАВОВ. УРОВЕНЬ ХОЛЕСТЕРИНА В КРОВИ 500 МГ%. У ОТЦА В ВОЗРАСТЕ 30 ЛЕТ ТАКЖЕ БЫЛ ДИАГНОСТИРОВАН ИНФАРКТ МИОКАРДА. НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ

Семейная гиперхолестеринемия  
Лейкодистрофия  
Болезнь Гоше  
Стенокардия

Ответ 1+

248. В СЕМЬЕ СЫН И ОТЕЦ СТРАДАЮТ ГЕМОФИЛИЕЙ, А МАТЬ ЗДОРОВА. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО СЫНА, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО ГЕМОФИЛИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ КАК Х-СЦЕПЛЕННЫЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК  
50%

25%

10%

2,5%

Ответ 1+

249. БРАК МЕЖДУ РОДСТВЕННИКАМИ I СТЕПЕНИ РОДСТВА НАЗЫВАЕТСЯ

инцест

морганический

инбридинг

полигамия

Ответ 1+

250. МУЖЧИНА, ГОМОЗИГОТНЫЙ ПО ГЕНУ ТАЛАССЕМИИ (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ), ЖЕНИЛСЯ НА НОСИТЕЛЬНИЦЕ ТОГО ЖЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ

50%

100%

75%

25%

Ответ 1+

## **Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»**

251. АНИРИДИЯ - ЭТО

ОТВЕТ отсутствие радужной оболочки

252. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ - ЭТО

ОТВЕТ обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для постановки диагноза

253. АНЭНЦЕФАЛИЯ – ЭТО

ОТВЕТ отсутствие костей свода черепа и большого мозга

254. ПРОБАНД - ЭТО ЧЕЛОВЕК, С КОТОРОГО НАЧИНАЕТСЯ

ОТВЕТ сбор родословной

255. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОЯВИЛИСЬ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ со времени формирования человека как биологического вида

256. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ И ИМЕЮТ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С СИНДРОМОМ МАРФАНА (АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ)

СОСТАВЛЯТ \_\_\_\_\_ %

ОТВЕТ 0%

257. ОБЪЕКТОМ ИЗУЧЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЮТСЯ

ОТВЕТ больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

258. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО МАЛЬЧИКА ЖЕНЩИНОЙ, ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНЫХ СЫНА И БРАТА ГЕМОФИЛИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_

ОТВЕТ 50%

259. ПРИ КАКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗНАЧИТЕЛЬНО ЧАЩЕ БОЛЬНЫЕ РОЖДАЮТСЯ В СЕМЬЯХ С РОДСТВЕННЫМИ БРАКАМИ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ аутосомно-рецессивный

260. ЭНДОНУКЛЕАЗНЫЕ РЕСТРИКТАЗЫ - ЭТО ФЕРМЕНТЫ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ "разрезающие" ДНК в строго специфических местах

261. ПРОЦЕССИНГ ОБЕСПЕЧИВАЕТ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ "вырезание" интронных областей

262. СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК – ЭТО \_\_\_\_\_

ОТВЕТ идентификация последовательности оснований ДНК

263. МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО \_\_\_\_\_ ТИПУ

ОТВЕТ по X-сцепленному рецессивному

264. ПОДБЕРИТЕ К ПЕРЕЧИСЛЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ СООТВЕТСТВУЮЩИЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ:

- |                                 |                             |
|---------------------------------|-----------------------------|
| а. Гемофилия                    | 1. Аутосомно-рецессивное    |
| б. галактоземия                 | 2. X-сцепленное рецессивное |
| в. нейрофиброматоз              | 3. X-сцепленное доминантное |
| г. витамин Д-резистентный рахит | 4. Аутосомно-доминантное    |
| д. муковисцидоз                 | 5. Y-сцепленное             |

ОТВЕТ а -2; б – 1; в – 4; г- 3; д – 1.

265. ПОДБЕРИТЕ К ПЕРЕЧИСЛЕННЫМ ХРОМОСОМНЫМ СИНДРОМАМ СООТВЕТСТВУЮЩЕЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ОБОЗНАЧЕНИЕ:

- |                          |                        |
|--------------------------|------------------------|
| а. синдром Тернера       | 1. 46, XX, t(13/15)    |
| б. синдром Клайнфельтера | 2. 46, XX/47, XX, + 21 |
| в. синдром Патау         | 3. 45, X0              |
|                          | 4. 46, XY/47, XY, +13  |
|                          | 5. 48, XXXY            |
|                          | 6. 46, XX/45, X0       |

ОТВЕТ А -3, 6; Б – 5, В – 1,4.

266. БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ СВЯЗАНЫ С МУТАЦИЯМИ В \_\_\_\_\_

ОТВЕТ в ДНК-митохондрий

267. СПОРАДИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ – ЭТО \_\_\_\_\_

ОТВЕТ первый случай аутосомно-доминантного заболевания в родословной

268. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ В СЕМЬЕ БОЛЬНОГО С АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ ПРИ УСЛОВИИ, ЧТО МАЛЬЧИК ОТ 1-ОЙ БЕРЕМЕННОСТИ БОЛЕН ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ДЕВОЧКА ОТ 2-ОЙ БЕРЕМЕННОСТИ ЗДОРОВА СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_%  
ОТВЕТ 25%

269. ПОДБЕРИТЕ КАЖДОЙ ХРОМОСОМНОЙ АНОМАЛИИ  
СООТВЕТСТВУЮЩИЙ ФЕНОТИП

- А. синдром Кляйнфельтера
- Б. синдром Дауна
- В. синдром "кошачьего крика"

1. Низкий рост, микроцефалия, монголоидный разрез глаз, эпикант, макроглоссия, короткая шея, односторонняя четырехпальцевая ладонная складка, мышечная гипотония
2. Нормальный внешний мужской фенотип
3. Высокий рост, евнухоидное телосложение, маленькие яички, узкая грудная клетка
4. Микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, страбизм, короткий фильтр

ОТВЕТ А-3; Б - 1; В – 4.

270. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ МУТАЦИИ \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ единичных генов

271. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ РЕШАЮЩИМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ КАКИХ БОЛЕЗНЕЙ \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ хромосомных

272. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ДВУМЯ БОЛЬНЫМИ РОДИТЕЛЯМИ С РАЗНОЛОКУСНОЙ АУТОСОМНО- РЕЦЕССИВНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_%  
ОТВЕТ 0%

273. ПРОБАНД С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ С ЛЕТАЛЬНЫМ ЭФФЕКТОМ У ПЛОДОВ МУЖСКОГО ПОЛА МОЖЕТ БЫТЬ \_\_\_\_\_ ПОЛА  
ОТВЕТ женского

274. ПЛЕЙОТРОПНОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНА ЭТО \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ влияние одного гена на формирование нескольких признаков

275. В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА АКТИВНЫЕ МОБИЛЬНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ ПРЕДСТАВЛЕНЫ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ ретротранспозонами

276. АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ – ЭТО \_\_\_\_\_

ОТВЕТ гены, находящиеся в одном и том же локусе гомологичных хромосом

277. СТРУКТУРНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В ОСНОВНОМ В \_\_\_\_\_

ОТВЕТ в эухроматине

278. ЧИСЛО НУКЛЕОТИДОВ В КОДОНЕ РАВНО \_\_\_\_\_

ОТВЕТ 3

279. СТРУКТУРНОЙ ЕДИНИЦЕЙ, ОТВЕТСТВЕННОЙ  
ЗА СИНТЕЗ ОДНОГО ПОЛИПЕПТИДА, ЯВЛЯЕТСЯ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ ген

280. КАКИЕ МУТАЦИИ ОТНОСЯТСЯ К ГЕНОМНЫМ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ полиплоидии, анеуплоидии

281. СХОДНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ МУТАЦИЯМИ  
РАЗНЫХ ГЕНОВ, НАЗЫВАЮТСЯ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ генокопии

282. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ ДВУМЯ АКРОЦЕНТРИЧЕСКИМИ  
ХРОМОСОМАМИ НАЗЫВАЕТСЯ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ Робертсоновская

283. ЧИСЛО ИЗВЕСТНЫХ КЛИНИЧЕСКИХ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ  
ЗАБОЛЕВАНИЙ СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО \_\_\_\_\_

ОТВЕТ 5000 – 6000

284. ГЕТЕРОГАМЕТНЫМ НАЗЫВАЕТСЯ ПОЛ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы

285. ВИД АНЕУПЛОИДИИ, ЯВЛЯЮЩИЙСЯ ЛЕТАЛЬНЫМ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ моносомии по аутосомам

286. ПЕРВИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ЭТО КОМПЛЕКС МЕРОПРИЯТИЙ, НАПРАВ-  
ЛЕННЫХ НА ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ зачатия детей с наследственными болезнями

287. ВТОРИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ЭТО КОМПЛЕКС МЕРОПРИЯТИЙ,  
НАПРАВЛЕННЫХ НА ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ \_\_\_\_\_

ОТВЕТ рождения детей с наследственными болезнями

288. У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ВЫЯВЛЕНА  
СБАЛАНСИРОВАННАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 21/21 (ОБЩЕЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ

- 46). РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_%  
ОТВЕТ 100%
289. КАКОЙ КАРИОТИП МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕН У БОЛЬНЫХ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ 46, XX/46, XY
290. У ПАЦИЕНТКИ - ЛИЦО "СФИНКСА", ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ЭПИКАНТ, ПТОЗ, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ НА ШЕЕ, ДЕФОРМАЦИЯ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, СОСКОВЫЙ ГИПЕРТЕЛОРИЗМ. ВАШ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ? \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ Моносомия по X хромосоме, (синдром Шерешевского –Тернера)
291. ЕСЛИ ЗДОРОВЫЙ МУЖЧИНА ЖЕНАТ НА ЖЕНЩИНЕ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ, И ЭТОТ БРАК НЕ ЯВЛЯЕТСЯ РОДСТВЕННЫМ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_%  
ОТВЕТ Близко к 0%
292. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ СЕМЬЯ ЗА ПРОГНОЗОМ ДЛЯ ПОТОМСТВА. МУЖЧИНА СТРАДАЕТ ДАЛЬТОНИЗМОМ, ЕГО ЖЕНА ЗДОРОВА, ОДНАКО У ЖЕНЫ ОТЕЦ ТАКЖЕ ИМЕЕТ ДАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ В СЕМЬЕ РЕБЕНКА С ДАЛЬТОНИЗМОМ \_\_\_\_\_%  
ОТВЕТ 50%
293. ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ ВОЗНИКАЮТ В \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ в половых клетках
294. СОХРАНЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В РЯДУ КЛЕТОЧНЫХ ПОКОЛЕНИЙ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ Репликации
295. ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОБУСЛОВЛЕНА \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ Митохондриальной ДНК
296. КАКОВО КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ 20 – 25 тыс.
297. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ увеличение длины пальцев
298. ОЛИГОДАКТИЛИЯ – ЭТО \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ отсутствие одного или более пальцев
299. ГЕН ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ последовательность нуклеотидов в ДНК, кодирующих определенный белок
300. КАКОЙ ПРОЦЕНТ ДЕТЕЙ В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ) БУДУТ ИМЕТЬ АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП \_\_\_\_\_  
ОТВЕТ 75% независимо от пола

