

**федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
ПЕРВЫЙ МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ имени
И.М.СЕЧЕНОВА**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации
(СЕЧЕНОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)**

Институт клинической медицины им. Н.В. Склифосовского
Кафедра медицинской генетики и постгеномных технологий

**Методические материалы по дисциплине:
Медицинская генетика.**

Основная профессиональная программа высшего профессионального
образования – программа специалитета
31.05.03 «Стоматология»

Вопросы централизованного тестирования.

Раздел 1. МОНОГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

1. 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

2. ОБЪЕКТОМ ИЗУЧЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

больной и все члены его семьи, в том числе здоровы
больной человек
больной и больные родственники
здоровые родственники

3. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ПОЯВИЛИСЬ

со времени формирования человека как биологического вида
в связи уменьшением груза инфекционной патологии
в связи с улучшением условий жизни и здравоохранения
со времени переоткрытия законов Г. Менделя

4. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ЧЕЛОВЕКА, ОБУСЛОВЛИВАЮЩАЯ ПАТОЛОГИЮ

принципиально не отличается от нормальной изменчивости
принципиально отличается от нормальной изменчивости
в некоторых случаях отличается
в некоторых случаях не отличается

5. ЕВГЕНИКА – ЭТО

комплекс мероприятий, направленных на улучшение генетической природы человека
наука об освобождении человека от наследственных болезней
наука о морфофункциональных особенностях людей, связанных с расовыми различиями
комплекс государственных, политических, медицинских и других мероприятий ограничивающих (или запрещающих) возможности воспроизводства в семьях с наследственными болезнями

6. НОСИТЕЛЯМИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ

ДНК и РНК
белки и ДНК
ДНК, РНК и белки
РНК и белки

7. ФУНКЦИЕЙ ДНК В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

сохранение наследственной информации в клетке
передача наследственной информации

передача наследственной информации и транспорт аминокислот
транспорт аминокислот

8. МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ

представлен кольцевыми молекулами ДНК
кодирует 13 тысяч белков
представлен молекулами РНК
кодирует ферменты, ответственные за репарацию

9. «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

10. ДЛЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ НЕ ХАРАКТЕРНЫ

Множественные врожденные пороки развития
Феномен антиципации
Изменения нервно-психического статуса
Четкая корреляции между фенотипическим проявлением заболевания и числом повторов

11. СХОДНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ МУТАЦИЯМИ РАЗНЫХ ГЕНОВ, НАЗЫВАЮТСЯ

генокопии
фенокопии
геномные мутации
модификации

12. 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

13 ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ЧЕЛОВЕКА ОБУСЛОВЛЕННЫ ГЕНАМИ, НАХОДЯЩИМИСЯ В

У – хромосоме
Аутосомах
Половых хромосомах
Х – хромосоме

14. ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

Митохондриальной ДНК
ДНК ядрышка
ДНК хромосом в ядре
Рибосомами

15. МАТЕРИНСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

Митохондриальной ДНК

ДНК ядрышка

ДНК хромосом в ядре

Рибосомами

16. ПРИЗНАКИ ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

Заболевание передается от больной матери всем детям

Заболевание передается от больного отца 50% детей

Заболевание никогда не наследуется от матери

Больные женщины передают заболевание 50% девочек

17. ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ МУТАЦИЯ, ВОЗНИКАЮЩАЯ В

Гаметах

Миоцитах

Стволовых клетках

Фагоцитах

18. НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПАТОГЕНЕЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

нарушение реализации генетической информации

нарушение адаптационных возможностей

изменение иммунного ответа

нарушение строения и функции органов

19. КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА

25 тыс

3 млрд

3 млн

300 тыс

20. КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕН

действием мутантных аллелей на фоне различных генотипов

полилокусной и/или полиаллельной детерминацией клинической картины болезни

различной частотой генов в популяции

близкородственным браком

21. ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ ХАРАКТЕР ПАТОЛОГИИ У БОЛЬНОГО ОБУСЛОВЛЕН

уникальной генетической конституцией каждого человека

типом наследования патологии

характером мутационного изменения

морфофункциональными особенностями организма больного

22. В КАКИХ КЛИНИКАХ ДОЛЯ БОЛЬНЫХ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ВЫШЕ

педиатрии

офтальмологии
хирургии
рентгенологии

23. ВРОЖДЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЯ

диагностируемые при рождении
обусловленные мутацией генов
проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка
проявляющиеся во время пубертатного периода

24. 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

25. 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

26. 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

27. АНИРИДИЯ – ЭТО

отсутствие радужной оболочки
опущенные наружные углы глазных щелей
недоразвитие или отсутствие глазного яблока
уменьшение размеров глазных яблок

28. АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ - ЭТО

опущенные наружные углы глазных щелей
увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц
узкая глазная щель
опущенные внутренние углы глазных щелей

29. АНОФТАЛЬМИЯ – ЭТО

врожденное отсутствие глазных яблок
врожденное отсутствие радужки
уменьшенное расстояние между внутренними краями глазниц
уменьшение размеров глазных яблок

30. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

увеличение длины пальцев
укорочение пальцев
изменение формы пальцев
сращение пальцев

31. АНЭНЦЕФАЛИЯ – ЭТО

отсутствие костей свода черепа и большого мозга
уменьшение размеров черепа
увеличение поперечного размера головы
уменьшение продольного размера головы

32. ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ - ЭТО

различная окраска радужной оболочки
аномальное восприятие цветов
различия в размерах радужных оболочек
отсутствие радужной оболочки

33. ГИПЕРТЕЛОРИЗМ - ЭТО

увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц
вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
близко расположенные орбиты
опущенные наружные углы глаз

34. ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ - ЭТО

увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера
расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

35. КАМПТОДАКТИЛИЯ – ЭТО

сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов
искривление нижней конечности
латеральное или медиальное искривление пальца
отсутствие средних фаланг костей пальцев

36. МИКРОГНАТИЯ – ЭТО

малые размеры верхней челюсти
малые размеры нижней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
малое ротовое отверстие

37. ОЛИГОДАКТИЛИЯ – ЭТО

отсутствие одного или более пальцев
отсутствие ногтевых пластинок
сращение пальцев
увеличение количества пальцев

38. ПРОГНАТИЯ – ЭТО

чрезмерное развитие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
чрезмерное развитие нижней челюсти
аплазия верхней челюсти

39. ПРОБАНД – ЭТО

лицо, с которого начинается сбор родословной
больной, обратившийся к врачу
здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика

40. СИНОФРИЗ – ЭТО

сращение бровей
сращение конечностей
сращение пальцев рук
недоразвитие скуловых дуг

41. ФИЛЬТР - ЭТО

расстояние от нижней носовой точки носа до красной каймы верхней губ
определенный размер носового хода
отношение величины длины носа к его основанию
расстояние между внутренними углами глазниц

42. ЭПИКАНТ - ЭТО

вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
сросшиеся брови
широко расставленные глаза
сужение глазной щели

43. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

мутации единичных генов
анеуплоидии
полиплоидии
транслокации

44. БОЛЕЗНИ С ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ ВОЗНИКАЮТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

мутаций в ДНК-митохондрий
мутаций в аутосомах
точковых мутаций
делеций длинных плеч Y-хромосомы

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

аутосомно-рецессивным

X-сцепленным рецессивным
X-сцепленным доминантным
аутосомно-доминантным

46. 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

47. ПОНЯТИЕ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ МОЖЕТ БЫТЬ ОТНЕСЕНО
только к диагнозу заболевания -
только к симптому заболевания
к диагнозу и к симптому заболевания
только к морфогенетическому варианту развития

48. КАКАЯ ЧАСТЬ ДЕТЕЙ ПОЯВЛЯЕТСЯ НА СВЕТ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ
ПАТОЛОГИЕЙ?
3-5%
1-2%
менее 1%
5-6%

49. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ДОМИНАНТНЫХ БОЛЕЗНЕЙ, В ОСНОВНОМ,
ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ
новыми мутациями
высоким риском передачи патологии потомству
высоким уровнем фертильности
успешностью лечебных мероприятий

50. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С ПОВЫШЕННОЙ ОНКОЛОГИЧЕСКОЙ
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ОТНОСЯТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ, КРОМЕ
Синдрома Марфана
Синдрома Беквита-Видемана
Пигментной ксеродермы
Синдрома Дауна

51. 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

52. ПОЛОЖЕНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП
НАСЛЕДОВАНИЯ

одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания
встречаются у сибсов пробанда
сын никогда не наследует заболевания от отца
все дети больной матери больны

53. ПОЛОЖЕНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где один из родителей болен равен 50%

сын никогда не наследует заболевания от матери

все дети больной матери больны

родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания
встречаются у сибсов пробанда

54. ПРАВИЛЬНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОНЯТИЯ ПЕНЕТРАНТНОСТИ

доля гетерозиготных носителей доминантного гена, имеющих клинические проявления
степень выраженности признака или болезни

вероятность существования генетически гетерогенных форм наследственного синдрома
степень тяжести заболевания

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

близко к 0%

50%

100%

25%

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

25%

50%

100%

близко к 0%

57. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА СИНДРОМОМ МАРФАНА, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ДВА СЫНА С СИНДРОМОМ МАРФАНА

50%

100%

близко к 0%

25%

58. СИНДРОМ МАРФАНА ДИАГНОСТИРОВАН У МАМЫ И ДЕВОЧКИ ОТ 2-ОЙ БЕРЕМЕННОСТИ. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ОТ 3-ЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ

50%

25%

0%
100%

59. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА МАРФАНА

Высокий рост, гиперподвижность суставов, деформация грудины, пролапс митрального клапана, снижение зрения.

Отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация

Умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши

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

60. 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%

61. В БРАКЕ СОСТОЯТ МУЖЧИНА И ЖЕНЩИНА С АХОНДРОПЛАСТИЧЕСКОЙ КАРЛИКОАСТЬЮ. 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%

62. 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

63. ДИАГНОЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА СТАВИТЬСЯ НА ОСНОВАНИИ

Клинической картины и данных ДНК-диагностики

Характерной клинической картины и биохимического анализа

Клинической картины, исследования гормонального профиля

Клинической картины, биохимического анализа и патоморфологическом исследовании

64. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ И ИМЕЮТ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

близко к 0%

50%

100%

25%

65. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОБА РОДИТЕЛЯ БОЛЬНЫ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

25%

50%

100%

близко к 0%

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

50%

25%

0%

100%

67. ДЛЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ. КРОМЕ Аномалии в системе хромосом

Множественные пигментные пятна на коже

опухоли на кожных и подкожных

веснушчатость в подмышечных и паховых областях

68. ДЛЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ. КРОМЕ Подвывиха хрусталика

Множественных пигментных пятен на коже

опухолей на кожных и подкожных

веснушчатости в подмышечных и паховых областях

69. 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

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

Aa x aa

AA x aa

Aa x Aa

AA x AA

71. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ОСНОВНОМ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

частотой гетерозигот в популяции

высоким уровнем спонтанных мутаций

невозможностью эффективного лечения

утяжелением симптоматики в последующих поколениях

72. ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

Фенилкетонурия

Эпилепсия
Пилоростеноз
Врожденные пороки сердца

73. ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ

Генные мутации
Сбалансированные транслокации
Изменения числа хромосом
Несбалансированные транслокации

74. ДЛЯ КЛИНИКИ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

Задержки психомоторного развития
Мекониального илеуса
Патологии бронхолегочной системы
Кистозная фиброза поджелудочной железы

75. 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

76. 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

77. ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ ВИРИЛЬНОЙ ФОРМЫ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА У ЖЕНЩИНЫ ЛЕЧЕНИЕ НЕОБХОДИМО НАЧИНАТЬ

с момента установления диагноза
после установления менструальной функции
после замужества (в зависимости от времени планируемой беременности)
после родов

78. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТОЙ ПО ПАТОЛОГИЧЕСКОМУ АЛЛЕЛЮ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО

50%
25%
100%
0%

79. 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%

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

0%

25%

50%

100%

81. ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ ДЕВОЧКУ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ) СОСТАВЛЯЕТ

25%

50%

0%

100%

82. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ ОБА РОДИТЕЛЯ ЯВЛЯЮТСЯ ГОМОЗИГОТАМИ ПО ГЕНУ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, СОСТАВЛЯЕТ

100%

50%

25%

0%

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

25%

100%

50%

близко к 0%

84. 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

85. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА

Прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников
Гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость
Гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных половых признаков, кариотип 46 ХУ
Умственная отсталость, макроорхизм, оттопыренные уши, длинные уши, массивный подбородок

86. ДЛЯ ФЕРМЕНТОПАТИЙ НЕ ХАРАКТЕРНЫ

аномалии кариотипа
хроническое прогрессирующее течение
генетическая гетерогенность
клинический полиморфизм

87. ДИАГНОЗ ТАЛАССЕМИИ СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ

Клинической картины, биохимического анализа, ДНК-диагностики
Клинической картины, цитогенетического анализа, ДНК-диагностики
Сочетания биохимических показателей и данных патоморфологического исследования
Цитогенетического анализа

88. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

Отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация
Двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация
Прогрессирующая бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, башенный череп, анемия
Множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон

89. ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА СТАВИТЬСЯ НА ОСНОВАНИИ

Характера течения заболевания, исследование концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости, патоморфологических данных
Биохимического анализа мочи и крови
Данных осмотра окулиста, кардиолога, параклинических методов исследования
Характерных патоморфологических симптомов, данных Эхо-КГ и определения уровня КФК в плазме крови

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

тератогенного воздействия
генного дефекта
мутагенного воздействия
по статистике появления пороков

91. К ФЕРМЕНТОПАТИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ

ахондроплазия
гистидинемия
тирозинемия
алкаптонурия

92. 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

93. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРТИНА-БЭЛЛ ВОЗМОЖНА С

синдромом Клайнфельтера
синдромом Элерса-Данло
шизофренией
синдромом Дауна

94. МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО

X-сцепленному рецессивному типу
Аутосомно-доминантному типу
Аутосомно-рецессивному типу
X-сцепленному доминантному типу

95. ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА И БЕККЕРА ЯВЛЯЮТСЯ

разными клиническими формами одного и того же заболевания.
генокопиями
разными заболеваниями
фенокопиями

96. 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

97. ГЕННЫЙ ДЕФЕКТ ПРИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В НАРУШЕНИИ СИНТЕЗА

белка дистрофина
дофамина
церулоплазмينا
фенилаланин гидроксилазы

98. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ПРИ СИНДРОМЕ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ, ВКЛЮЧАЕТ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ СИМПТОМЫ, КРОМЕ

Врожденной тугоухости
Умственной отсталости

Увеличения размеров кистей и стоп
Макроорхидизма

99. 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

100. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА - БЭЛЛ, ВКЛЮЧАЕТ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ СИМПТОМЫ, КРОМЕ

Врожденной слепоты
Умственной отсталости
Увеличения размеров кистей и стоп
Макроорхидизма

101. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО МАЛЬЧИКА ЖЕНЩИНОЙ, ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНЫХ СЫНА И БРАТА ГЕМОФИЛИЕЙ

50%
100%
25%
близко к 0%

102. ФОСФАТДИАБЕТ ПЕРЕДАЕТСЯ ПО Х-СЦЕПЛЕННОМУ ДОМИНАНТНУМУ ТИПУ. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У БОЛЬНОГО МУЖЧИНЫ СОСТАВЛЯЕТ

Все девочки будут больны, все мальчики здоровы
все мальчики будут больны, все девочки здоровы
100% независимо от пола
25% независимо от пола

103. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНО

Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
Цитогенетическое исследование
Исследование белкового спектра плазмы крови
Клинико-генеалогическое исследование

104. СТРУКТУРНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В ОСНОВНОМ

в эухроматине
между умеренно повторяющимися последовательностями
среди высокоповторяющихся последовательностей
в гетерохроматине

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

тонкослойная хроматография
газовая хроматография
тандемная масс-спектрометрия
определение активности ферментов в эритроцитах

106. 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

107. 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

108. ПАЦИЕНТА, С КАКОЙ СИМПТОМАТИКОЙ, НЕОБХОДИМО НАПРАВИТЬ НА
БИОХИМИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ
отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых
продуктов
повторные случаи хромосомных перестроек в семье
множественные повторные переломы
повторные спонтанные аборт

109. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ, НЕ ОТНОСЯЩИЙСЯ К МОЛЕКУЛЯРНО-
ГЕНЕТИЧЕСКИМ
Кариотипирование
Полимеразная цепная реакция
Секвенирование
Микрочипы

110. 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

111. В МОЛЕКУЛЕ ДНК ОДИНАКОВОЕ КОЛИЧЕСТВО

А и Т

А и Ц

А и Г

А и У

112. 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

113. ГЕН РЕГУЛЯТОР

кодирует синтез белка-репрессора
блокирует транскрипцию
включает структурные гены
выключает структурные гены

114. ОПЕРОН - ЭТО

единица считывания генетической информации
единица мутации
участок начала транскрипции
биологически активные соединения, осуществляющие репарацию

115. КАКАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ПРАВИЛЬНО ОТРАЖАЕТ ПУТЬ РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ

Ген → незрелая и-РНК → процессинг → зрелая и-РНК → белок → признак
Ген → и-РНК → белок → признак
Ген → признак → и-РНК → белок
Признак → белок → ген → и-РНК → ДНК

116. ИНДУЦИРОВАННЫЙ МУТАГЕНЕЗ НЕ ВЫЗЫВАЮТ

Дозированные физические нагрузки
Соматические заболевания матери
Эмоциональные стрессы
Вирусы

117. ЕДИНИЦА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА

Триплет
Динуклеотид
Пиримидиновое основание
Инtron

118. КАКОЙ ИЗ МЕТОДОВ НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Гибридологический
Генеалогический
Близнецовый
Популяционно-статистический

119. 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

120. ПРОМОТРОНАЯ ОБЛАСТЬ – ЭТО

участок гена, необходимый для функционирования РНК-полимеразы
участок гена, обеспечивающий уникальность белка
межгенная структура с анонимной функцией
регуляторный регион гена

121. ПОНЯТИЕ ГЕНА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

участок ДНК, ответственный за синтез полипептида
только интронные участки гена
только экзонные участки гена
комплекс экзонных участков гена

122. КЛЕТКИ ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА, КОТОРЫЕ ЛЕГЧЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ ДНК С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

клетки крови
клетки костного мозга
клетки кожи
половые клетки

123. МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Биохимический, молекулярно-генетический
популяционно-статистический
дерматоглифики
цитогенетический

124. ГЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО ЯВЛЯЕТСЯ ОТСУТСТВИЕ В ОРГАНИЗМЕ ФЕРМЕНТА ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ

Фенилкетонурия
Амавротическая идиотия
Галактоземия
Серповидноклеточная анемия

125. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД - ЭТО МЕТОД

Составления и анализа родословных
Выявления генетических дефектов у плода
Диагностики полигенных болезней
Изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвах стоп

126. ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ГЕНЫ ПЕРЕДАЮТСЯ

от отца к сыну
от отца к дочери
от матери к сыну
от матери к дочери

127. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ – НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ОТСУТСТВИЕМ ФЕРМЕНТА, УЧАСТВУЮЩЕГО В ПРЕВРАЩЕНИИ ФЕНИЛАЛАНИНА В ТИРОЗИН, ЭТО ПРИМЕР

- генных мутаций
- модификации
- геномных мутаций
- хромосомных мутаций

128. КАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ, ПРОИСХОДЯЩИЙ У ЧЕЛОВЕКА, ИМЕЕТ НАИБОЛЬШИЕ ШАНСЫ ПРОЯВИТЬСЯ В СЛЕДУЮЩЕМ ПОКОЛЕНИИ?

- аутосомно-доминантная
- аутосомно-рецессивная
- сцепленная с полом доминантная
- сцепленная с полом рецессивная

129. МОНОГЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

- согласно законам Менделя
- только аутосомно-доминантно
- только аутосомно-рецессивно
- только У-сцеплено

130. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У ОТЦА, СТРАДАЮЩЕГО ГЕМОФИЛИЕЙ

- 0%
- 25%
- 50%
- 100%

131. 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

132. ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА НАРУШЕН ОБМЕН

- Меди
- Калия
- Билирубина
- Триглицеридов

133. ДЛЯ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ХАРАКТЕРНО

- Спастические параличи
- Недостаточность пищеварительных ферментов
- Патология бронхолегочной системы
- Нормальный интеллект

134. 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

135. КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЛЕЧИТСЯ С ПРИМЕНЕНИЕМ ДИЕТЫ С НИЗКИМ СОДЕРЖАНИЕМ

Фенилаланина

Фенилгидразина

Фенилглицина

2,4-динитрофенилгидразина

136. ЗА РАЗВИТИЕ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ОТВЕТСТВЕННЫ ГЕНЫ

Сократительных белков миокарда

Сердечных натриевых каналов

Сердечных калиевых каналов

Липопротеинов низкой плотности

137. 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%

138. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

Хорея Гентингтона

Фенилкетонурия

Серповидно-клеточная анемия

Шизофрения

139. С X-ХРОМОСОМОЙ СЦЕПЛЕН ГЕН

Гемофилии А

Адреногенитального синдрома

Ахондроплазия

Хорея Гентингтона

140. У ЧЕЛОВЕКА ГЕН, ВЫЗЫВАЮЩИЙ ОДНУ ИЗ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОНЕМОТЫ, РЕЦЕССИВЕН ПО ОТНОШЕНИЮ К ГЕНУ НОРМАЛЬНОГО СЛУХА. КАКОЕ ПОТОМСТВО МОЖНО ОЖИДАТЬ ОТ БРАКА ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ РОДИТЕЛЕЙ?
75% с нормальным слухом, 25% с глухонемой
25% с нормальным слухом, 75% с глухонемой
50% с нормальным слухом, 50% с глухонемой
100% с нормальным слухом

141. 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%

142. 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

143. ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ НОСИТЕЛЬ АНОМАЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА ЖЕНИЛСЯ НА НОСИТЕЛЬНИЦЕ ТАКОГО ЖЕ ГЕНА. ВЕРОЯТНОСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЛЯ ИХ ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ
25% независимо от пола
50% независимо от пола
100% независимо от пола
75% независимо от пола

144. У ЗДОРОВОЙ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ХОНДРОДИСТРОФИЕЙ. ВЕРОЯТНОСТЬ ТОГО, ЧТО И ВТОРОЙ РЕБЕНОК БУДЕТ БОЛЕН СОСТАВЛЯЕТ
общепопуляционный риск
50% независимо от пола
100% независимо от пола
75% независимо от пола

145. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА
Аутосомно-рецессивный
Аутосомно-доминантный
Сцепленный с х-хромосомой доминантный
Сцепленный с х-хромосомой рецессивный

146. ДЛЯ МАЛЬЧИКОВ С АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ
Преждевременное половое развитие
Интерсексуальное строение гениталий
Задержка костного возраста
Низкий рост

147. АДРЕНО-ГЕНИТАЛЬНОМУ СИНДРОМУ СООТВЕТСТВУЕТ ОДНО ИЗ СЛЕДУЮЩИХ УТВЕРЖДЕНИЙ

у новорожденных девочек с выраженной вирилизацией наружных половых органов строение внутренних гениталий не нарушено
у большинства детей наблюдаются врожденные пороки развития
у мальчиков наблюдается макроорхидизм
дети, как правило, рождаются с низкой массой

148. 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

149. НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

Тестикулярной феминизации
Клайнфельтера
Тернера
Нунан

150. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

Рецессивный сцепленный с X-хромосомой
Доминантный сцепленный с X-хромосомой
Аутосомно-рецессивный
Аутосомно-доминантный

151. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ

Синдроме хрупкой X-хромосомы
Муковисцидозе
Нейрофиброматозе
Адреногенитальном синдроме

152. X-СЦЕПЛЕННЫЙ-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

Синдрома хрупкой X-хромосомы
Муковисцидоза
Нейрофиброматоза
Адреногенитального синдрома

153. ПОВЫШЕННАЯ ЛОМКОСТЬ КОСТЕЙ, ОТОСКЛЕРОЗ И ГОЛУБЫЕ СКЛЕРЫ
ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

Несовершенного остеогенеза

Ахондроплазии

Синдрома Элерса-Данло

Остеопетроза

154. САМОСТОЯТЕЛЬНО НАСЛЕДУЕМЫЙ ПОРОК С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ
ТИПОМ ПЕРЕДАЧИ И СИМПТОМ ПРИ ДРУГИХ СИНДРОМАХ – ЭТО

Эктродактилия

Крипторхизм

Криптофтальм

Гидроцефалия

155. НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ ФИЗИЧЕСКОГО
РАЗВИТИЯ, РЕЦИДИВИРУЮЩИХ ЛЕГОЧНЫХ ИНФЕКЦИЯХ, ПОВЫШЕНИИ УРОВНЯ
НАТРИЯ И ХЛОРА В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ, ОБИЛЬНОМ ЖИРНОМ СТУЛЕ,
ЯВЛЯЕТСЯ

Муковисцидоз

Нейрофиброматоз

Адреногенитального синдром

Синдрома хрупкой Х-хромосомы

156. НЕПЕРЕНOSИМОСТЬ ПРОДУКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ ЗЛАКОВЫЕ ПРОТЕИНЫ,
ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

Целиакии

Муколипидоза

Муковисцидоза

Мукополисахаридоза

157. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТОСКЛЕРОЗА

Аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью

Аутосомно-рецессивный

Рецессивный сцепленный с Х-хромосомой

Доминантный сцепленный с Х-хромосомой

158. У ЧЕЛОВЕКА ГЕН, ВЫЗЫВАЮЩИЙ ОДНУ ИЗ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ
ГЛУХОНЕМОТЫ (а), РЕЦЕССИВЕН ПО ОТНОШЕНИЮ К ГЕНУ НОРМАЛЬНОГО СЛУХА
(А). ОТ БРАКА ГЛУХОНЕМОЙ ЖЕНЩИНЫ С НОРМАЛЬНЫМ МУЖЧИНОЙ РОДИЛСЯ
ГЛУХОНЕМОЙ РЕБЕНОК. ОПРЕДЕЛИТЕ ГЕНОТИПЫ РОДИТЕЛЕЙ.

Генотипы родителей мать - aa и отец - Aa.

Генотипы родителей мать - Aa и отец – Aa

Генотипы родителей мать - Aa и отец – aa

Генотипы родителей мать - aa и отец – AA

159. КОНТРОЛЬ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПРОВОДИТСЯ

по уровню фенилаланина и психомоторному развитию

по уровню билирубина в крови

по уровню гемоглобина в крови

по уровню белков крови

160. ДЛЯ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ

Кариотипирование

Определение иммунореактивного трипсина

Определение электролитов пота

Определение активности пищеварительных ферментов в кале

161. ОБЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ДЛЯ ВСЕХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

Повышение уровня фенилаланина

Повышение уровня тирозина

Снижение активности дегидрофолатредуктазы

Дефект восстановления ВН4

162. СПЕЦИФИЧНОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА СОСТОИТ В

кодировании каждым триплетом только одной аминокислоты

кодировании аминокислот более чем двумя различными триплетами

наличии единого кода для всех организмов

различии кода между эукариотами и прокариотами

163. ДЛЯ ПРЯМЫХ МЕТОДОВ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НЕОБХОДИМО ЗНАТЬ ВСЕ, КРОМЕ

Полиморфных ДНК маркеров

Диагноза заболевания

Последовательности генетического кода

Типа наследования заболевания

164. ТОЧНОСТЬ КОСВЕННЫХ МЕТОДОВ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ЗАВИСИТ ОТ ВСЕГО КРОМЕ

Типа наследования патологии

Числа использованных полиморфных маркеров

Частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена

Расположения маркеров по отношению к гену заболевания

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

Аллель-специфическая гибридизация

Множественная амплификация

Секвенирование

Блот-гибридизация

166. ПЦР ПРИМЕНЯЕТСЯ В МЕДИЦИНЕ ДЛЯ

Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям

Определения мозаичного хромосомного клона

Исследования хромосом

Определения концентрации белков в сыворотке

167. В РЕЗУЛЬТАТЕ ПРЯМОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

Мутации, приводящие к наследственному заболеванию

Большие хромосомные перестройки

Инверсии и транслокации

Группы сцепления

168. В РЕЗУЛЬТАТЕ КОСВЕННОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

Патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье

Большие хромосомные перестройки

Инверсии и транслокации

Группы сцепления

169. 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

170. ГДЕ У ЧЕЛОВЕКА РАСПОЛОЖЕН ГЕН, ВЫЗЫВАЮЩИЙ ГЕМОФИЛИЮ

в X-хромосоме

в Y-хромосоме

в 1-й паре аутосом

в 18 паре аутосом

171. 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

172. К ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ЛЕЧЕНИЯ МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ
ОТНОСЯТ

генную инженерию

антибиотикотерапию

ограничение введения вредного продукта

заместительную терапию

173. К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА НЕ ОТНОСИТСЯ

Ахондроплазия

Мукополисахаридозы

Болезнь Гоше

Раздел 2. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

1. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ПРИ

возрасте матери до 18 лет
Многодетности
Кровнородственных браках
Токсикозе беременности

2. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ПРИ

возрасте матери 35 лет и старше
Многодетности
Кровнородственных браках
Токсикозе беременности

3. 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

4. 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»

5. МУЖЧИНА 27 ЛЕТ, ВЫСОКОГО РОСТА, С ОЖИРЕНИЕМ 1-ОЙ СТЕПЕНИ ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ ПРЕДЪЯВЛЯЕТ ЖАЛОБЫ НА БЫСТРУЮ УТОМЛЯЕМОСТЬ. ОБРАЗОВАНИЕ НЕОКОНЧЕННОЕ СРЕДНЕЕ. ЖЕНАТ В ТЕЧЕНИЕ 3 ЛЕТ, БЕРЕМЕННОСТЬ У ЖЕНЫ НЕ НАСТУПАЛА. ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ УСТАНОВЛЕНО, ЧТО ЖЕНА ПРАКТИЧЕСКИ ЗДОРОВА, А У МУЖА ВЫЯВЛЕНА АЗОСПЕРМИЯ. ПОСТАВЬТЕ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

числовые аномалии половых хромосом
числовые аномалии аутосом
синдром Марфана
синдром тестикулярной феминизации

6. ПОСТАВЬТЕ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ПАЦИЕНТКЕ 13 ЛЕТ, СО СЛЕДУЮЩЕЙ СИМПТОМАТИКОЙ: НИЗКИЙ РОСТ, ГИПЕРСТЕНИЧЕСКОЕ ТЕЛОСЛОЖЕНИЕ, ОТСУТСТВИЕ ВТОРИЧНЫХ ПОЛОВЫХ ПРИЗНАКОВ, КОРОТКАЯ ШЕЯ С НИЗКОЙ ЛИНИЕЙ РОСТА ВОЛОС, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ НА ШЕЕ

синдром Шерешевского – Тернера
синдром Клайнфельтера

синдром Дауна
синдром добавочной Y хромосомы

7. 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

8. КАРИОТИПИРОВАНИЕ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ болезней, обусловленных изменением числа и структуры хромосом мультифакториальных заболеваний наследственных дефектов обмена веществ сердечно-сосудистых заболеваний

9. К ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ НЕ ОТНОСЯТСЯ

Изохромосомы
Трисомии
Моносомии
Полиплоидии

10. К ЧИСЛОВЫМ ХРОМОСОМНЫМ АНОМАЛИЯМ ОТНОСЯТ

Анеуплоидии
Транслокации
Инверсии
Дицентрические хромосомы

11. НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

47, XXУ
47, ХУУ
46, XX, 5p-
45, X0

12. НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ, ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ СИНДРОМ ПАТАУ

47, ХУ, +13
47, XX, +18
46, XX, 5p-
47, ХХУ

13. КАКОЙ КАРИОТИП НЕ ОТНОСИТСЯ К СИНДРОМУ ДАУНА

47, ХХХ
47, XX, +21
46, XX, t(21/21)
46, ХУ/47, ХУ, +21(40/60)

14. НИЗКИЙ РОСТ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

45, X0
47, XXX
47, XXУ
47, ХУУ

15. ПОКАЗАНИЕМ К ПРОВЕДЕНИЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

изолированный порок развития у новорожденного
множественные пороки развития у новорожденного
умственная отсталость неизвестной этиологии
родственники с хромосомной перестройкой

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

46, XX
47, XXX
45, X0
46, ХУ

17. 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

18. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ

два и более спонтанных аборта
рождение ребенка с муковисцидозом
рождение ребенка с врожденной косолапостью
прием больших доз муколитических препаратов

19. ПОЛИПЛОИДИЯ ЭТО

увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
уменьшение количества хромосом в наборе на несколько пар
увеличение хромосом в наборе на четыре пары
увеличение хромосом в наборе на восемь пар

20. 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

21. К СОВРЕМЕННЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ

молекулярно-цитогенетический метод
исследование полового хроматина

метод рутинной окраски
метод дифференциального окрашивания

22. ЭУХРОМАТИЧЕСКИЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ СОДЕРЖАТ

гены
множественные повторы последовательностей ДНК
нетранскрибируемые локусы
регуляторные области

23. КАК НАЗЫВАЮТСЯ ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ

ахроцентрики
метацентрики
субметацентрики
дицентрики.

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

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

25. КАКИЕ МУТАЦИИ ОТНОСЯТСЯ К ГЕНОМНЫМ

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

26. МЕТОД ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Цитогенетический
Клинический
Дерматоглифический
Клинико-генеалогический

27. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

синдромов, обусловленных мутациями половых хромосом
синдромов, обусловленных числовыми мутациями аутосом
синдромов, обусловленных структурными мутациями аутосом
мультифакториальных заболеваний

28. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

структурные изменения хромосом
нарушение кратности гаплоидного набора хромосом
полиплоидия
численные нарушения по отдельным хромосомам

29. 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

30. 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

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

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

32. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ

47, XX, +13
46, XY, +21
47, XXУ
47, XX, +18

33. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

47, XXУ
46, XY, +21
47, XX, +13
47, XX, +18

34. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА

46, XY, +21
47, XXУ
47, XX, +13
47, XX, +18

35. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»

46, XX, 5p-
45, X0
46, XX, 9p+
46, XX/45 X0

36. В КАКИХ ВОЗРАСТНЫХ ИНТЕРВАЛАХ РЕЗКО ПОВЫШЕН РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

15-18 и 35-45 лет
20-23 и 24 - 28 лет
19 -22 и 30- 33 лет
24 – 28 и 31-34 лет

37. КАКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ ЛЕЖАТ В ОСНОВЕ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Инверсии, дупликации, транслокации, делеции
Трисомии, моносомии,
Нонсенс, миссенс мутации
Полиплоидии

38. ДЛЯ КАКОГО ХРОМОСОМНОГО СИНДРОМА ХАРАКТЕРНА СИМПТОМАТИКА - МИКРОЦЕФАЛИЯ, РАСЩЕЛИНА ГУБЫ И НЕБА, ПОЛИДАКТИЛИЯ И ПОЛИКИСТОЗ ПОЧЕК

Синдром Патау
Синдром Эдвардса
Синдром Дауна
Синдром Вольфа-Хиршхорна

39. 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%

40. У МАТЕРИ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 21/13. РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

10-11%
3-5%
15-20%
25%

41. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ СВЯЗАНО НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ
синдром Клайнфельтера
болезнь Дауна
гемофилия
дальтонизм

42. БОЛЕЗНЬ, ВЫЗВАННАЯ ХРОМОСОМНОЙ МУТАЦИЕЙ

синдром «кошачьего крика»
галактоземия
хорея Гентингтона
синдром Патау

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

болезнь Дауна
синдром Клайнфельтера
синдром Шерешевского – Тернера
синдром Патау

44. ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ХАРАКТЕРНО

Нормальный фенотип
Лимфатический отек
Расщелина губы и неба
Аномалии наружных гениталий

45. 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

46. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА НЕ ХАРАКТЕРЕН

Высокий рост
Шейный птериgium
Лимфатический отек
Сниженный интеллект

47. МОЗАИЦИЗМ X0/XX ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

Возможными клиническими проявлениями синдрома Шерешевского- Тернера
Развитием наружных мужских гениталий
Значительной умственной отсталостью
Высоким ростом

48. НОРМАЛЬНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР НАХОДЯТ У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ

Марфана
Дауна
Эдвардса
Патау

49. ДЛЯ КАКОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИЧИНОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ ДЕЛЕЦИЯ КОРОТКОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ 5

синдром «кошачьего крика»
болезнь Дауна
хронический миелоидный лейкоз
мышечная дистрофия Дюшенна

50. ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ

синдром Эдвардса
галактоземия
фенилкетонурия
фруктоземия

51. ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА АУТОСОМ

синдром Патау
дальтонизм
болезнь Гоше
синдром Шерешевского-Тернера

52. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ ВЫЗЫВАЮТ

структурные изменения хромосом
изменение числа хромосом
полиплоидии
генные мутации

53. ТЕТРАПЛОИДНАЯ КЛЕТКА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ

92 хромосомы
23 хромосомы
46 хромосом
69 хромосом

54. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЕУПЛОИДИЙ- ЭТО

нерасхождение хромосом
транслокация
инверсия
делеция

55. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ

23 хромосомы
46 хромосом
47 хромосом
69 хромосом

56. ПОЛНАЯ МОНОСОМИЯ - ЭТО

Отсутствие всей хромосомы
Отсутствие короткого плеча хромосомы
Отсутствие длинного плеча хромосомы
Появление дополнительной хромосомы

57. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ МЕНЕЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

синдромов, обусловленных мутациями половых хромосом
синдромов, обусловленных числовыми мутациями аутосом
синдромов, обусловленных структурными мутациями аутосом
полиплоидии

58. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

структурные изменения хромосом
нарушение кратности гаплоидного набора хромосом
численные нарушения аутосом

численные нарушения половых хромосом

59. К ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

Численные нарушения по отдельным хромосомам

Делеции

Транслокации

Изменение нормальной последовательности оснований в ДНК

60. ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ

Моносомии по аутосомам

Трисомии по аутосомам

Трисомии по половым хромосомам

Моносомии по X-хромосоме

61. 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

62. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

умственная отсталость, микроаномалии развития или врожденные пороки развития

гепатоспленомегалия, катаракта, умственная отсталость

неврологические проявления (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, спастические парезы)

непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолитические кризы

63. 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

64. ПОКАЗАНИЕМ К КАРИОТИПИРОВАНИЮ НЕ ЯВЛЯЮТСЯ

гепато-спленомегалия

повторные выкидыши

множественные пороки развития

бесплодие

65. 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

66. ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ

лимфоциты периферической крови
нейроциты
эритроциты
гаметы

67. ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ ПРИЗНАКИ ДЛЯ СИНДРОМА ДВОЙНОЙ У-ХРОМОСОМЫ
высокий рост, агрессивность
умственная отсталость
бесплодие
евнухоидизм

68. ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ
Синдрома Луи-Бар
Синдрома Клайнфельтера
Синдрома Прадера-Вилли
Синдрома Беквита-Видемана

69. У БОЛЬНЫХ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕН
КАРИОТИП
46, XX/46, XY
47, XX, 13+
47, XX, 21+
45, X0/46, XX

70. У МОЛОДОГО МУЖЧИНЫ С ВЫСОКИМ РОСТОМ И ГЕНИКОМАСТИЕЙ
ВЫЯВЛЕНА АЗОСПЕРМИЯ. УТОЧНИТЬ ДИАГНОЗ ПОМОЖЕТ
кариотипирование
селективный биохимический скрининг
рентгенологическое исследование
иммунологическое исследование

71. 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

72. МУТАЦИЯ ПРИ МОЗАИЦИЗМЕ ПРОИСХОДИТ НА
раннем постзиготическом уровне
гаметическом уровне
зиготическом уровне
позднем постзиготическом уровне

73. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ СВЯЗАНО С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ
ХРОМОСОМ
Синдром Клайнфельтера
Гемофилия
Дальтонизм

Синдром Дауна

74. ДЛЯ БОЛЕЗНИ ДАУНА ХАРАКТЕРНО СОЧЕТАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПРИЗНАКОВ:

микроцефалия, гипотония мышц, врожденный порок сердца, снижение интеллекта
долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц
краниостенотический череп, заячья губа, наличие 6-го пальца, хореоатетоз
наблюдается сочетание любых перечисленных признаков

75. СИНДРОМ ЭДВАРДСА ОБУСЛОВЛЕН

изменением числа аутосом,
изменением структуры ДНК
изменением структуры хромосом
изменением числа половых хромосом

76. ПОЛИДАКТИЛИЯ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

Патау
Шерешевского-Тернера
Дауна
Кошачьего крика

77. 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

78. 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

79. 47, ХУ, +13 – ЭТО КАРИОТИП

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

80. У КАКОЙ БОЛЕЗНИ СПЕЦИФИЧЕСКИМ СИМПТОМОМ ЯВЛЯЕТСЯ «СТОПА-КАЧАЛКА»

синдром Эдвардса

синдром «кошачьего крика»

сфинголипидоз

синдромом Дауна

81. 45, X0 – ЭТО КАРИОТИП

женщины с синдромом Шерешевского-Тернера

мужчины с синдромом Дауна

женщины с синдромом Клайнфельтера

мужчины с синдромом Эдвардса

82. С КАКИМ ИЗ НИЖЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ СИНДРОМОВ У ДЕТЕЙ САМАЯ ВЫСОКАЯ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ЖИЗНИ

синдром Дауна

синдром Эдвардса

синдром Патау

синдромом «кошачьего крика»

83. 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, X0

47, XXU

47, XXX

46, XX

84. НОРМАЛЬНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР НАХОДЯТ У ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ

Миопатия Дюшенна

Синдром Дауна

Синдром Шерешевского – Тернера

Синдром Клайнфельтера

85. ЗИГОТА ЛЕТАЛЬНА ПРИ КАРИОТИПЕ

45, XX, -21

47, XU, +13

47, XXX

46, XU

86. 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

87. ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ДЕЛЕЦИЕЙ КОРОТКОГО ПЛЕЧА 5 ПАРЫ АУТОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ
синдром «кошачьего крика»
синдром Тея-Сакса
хорея Гентингтона
синдром Эдвардса

88. КАКИЕ КЛЕТКИ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА
Лимфоциты крови
Клетки костного мозга
Эритроциты
Мышечные клетки

89. ПОЛИСОМИИ ПО X-ХРОМОСОМЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ
У мужчин и женщин
Только у мужчин
Только у женщин
Только у детей

90. 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

91. СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ
только у мужчин
только у женщин
чаще у мужчин, чем у женщин
чаще у женщин, чем у мужчин

92. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ
у девочек
у мальчиков
у лиц обоего пола
только у взрослых

Раздел 3. БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ

1. 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

2. ЗАБОЛЕВАНИЯ, НЕ ОТНОСЯЩИЕСЯ К ГРУППЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ
гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия
шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа
рак желудка, поджелудочной железы

3. МЕТОД ИСПОЛЬЗУЮЩИЙСЯ ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ
ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ
близнецовый
исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью
цитогенетический и биохимический
популяционно-статистический

4. МЕТОД ИСПОЛЬЗУЮЩИЙСЯ ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ
ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ
клинико-генеалогический
исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью
цитогенетический и биохимический
популяционно-статистический

5. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ
широким спектром клинических проявлений
различием больных по полу и возрасту
менделирующим характером
популяционными различиями в частоте

6. ПОВЫШЕННЫЙ РИСК РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ
ОЦЕНИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ
данных клинико-генеалогического анализа
близкого родства супругов
цитогенетических исследований
наличия специфического биохимического маркера

7. 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

8. 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

9. СТЕПЕНЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДЕТЕРМИНАЦИИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНО
ОБУСЛОВЛЕННОГО ПРИЗНАКА ОТРАЖАЕТ
коэффициент наследуемости
коэффициент инбридинга

показатель пенетрантности
долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе

10. БОЛЕЗНИ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ
бронхиальная астма, нейродермит, атонический дерматит
нейрофиброматоз, синдром Марфана
семейная гиперхолестеринемия, ахондроплазия
муковисцидоз, фенилкетонурия

11. БОЛЕЗНИ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ
алкоголизм, псориаз
нейрофиброматоз, синдром Марфана
семейная гиперхолестеринемия, ахондроплазия
муковисцидоз, фенилкетонурия

12. ГЕМОЛИТИЧЕСКИЕ РЕАКЦИИ ОРГАНИЗМА ПРОВОЦИРУЮТСЯ У ЛИЦ СО
СЛЕДУЮЩИМИ ЭКОГЕНЕТИЧЕСКИМИ ВАРИАЦИЯМИ:
Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
Атипичная псевдохолинэстераза
Мутантная N-ацетилтрансфераза
Низкая активность параоксоназы сыворотки

13. РЕЗКО ПОВЫШЕННАЯ СКЛОННОСТЬ К РАЗВИТИЮ ХРОНИЧЕСКИХ
ВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ И ЭМФИЗЕМЕ ЛЕГКИХ ПРИ ЗАГРЯЗНЕНИИ
АТМОСФЕРЫ ЧАЩЕ РАЗВИВАЕТСЯ У ЛИЦ С МУТАЦИЕЙ
 α -антитрипсина
Нестабильный гемоглобин
мутантная N-ацетилтрансфераза
атипичная псевдохолинэстераза

14. ЭКОГЕНЕТИЧЕСКОЙ РЕАКЦИЕЙ ОБУСЛОВЛЕНА
остановка дыхания при применении миорелаксантов
синдром Дауна
средиземноморская лихорадка
муковисцидоз

15. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К ГРУППЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ
гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца
несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло
полидактилия, эктродактилия, брахидактилия
фенилкетонурия. галактоземия

16. ПОВЫШЕННЫЙ РИСК ПО МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ
НЕВОЗМОЖНО ОЦЕНИТЬ НА ОСНОВАНИИ
Близкого родства супругов
Данных клинико-генеалогического анализа
Вредных профессиональных факторов на производстве и месте жительства
Наличия специфического биохимического маркера

17. 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

18. КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ ОТРАЖАЕТ

Вклад генетических факторов в подверженность
Тяжесть заболевания
Вероятность развития заболевания у родственников пробанда
Время манифестации заболевания

19. 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

20. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ

врожденный сифилис
ревматоидный артрит
эссенциальная гипертензия
варикозное расширение вен

21. 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

22. ПРИ ФЕТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ КРАСНУХИ НЕ ОПИСАН

поликистоз почек
пороки сердца
пороки развития нервной системы
врожденная катаракта

23. ПРИЗНАКОМ АЛКОГОЛЬНОЙ ЭМБРИОФЕТОПАТИИ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

анэнцефалия
микроцефалия
перинатальная гипотрофия
гипоплазия нижней челюсти

24. ПРИЗНАКОМ ФЕТАЛЬНОГО НИКОТИНОВОГО СИНДРОМА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

умственная отсталость
пренатальная гипотрофия
преждевременные роды
гипоксия плода

25. ВЫРАЖЕННЫМ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ НЕ ОБЛАДАЮТ

нитраты
фенолы
свинец
пары ртути

26. ИЗ ГРУППЫ ДЕТСКИХ ИНФЕКЦИЙ НАИБОЛЕЕ ОПАСНА ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ

краснуха
корь
ветрянка
скарлатина

27. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЗАНИМАЮТ СЛЕДУЮЩУЮ ДОЛЮ ХРОНИЧЕСКИХ НЕИНФЕКЦИОННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА

90%
10%
20%
50%

28. РИСК РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ РАССЧИТЫВАЮТ НА ОСНОВАНИИ

эмпирических данных
знаний о мутантных локусах
знаний о «главном» гене
знаний о радиационном фоне местности

29. БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ

соматических клеток
моногенным
хромосомным
митохондриальным

30. К ФАКТОРАМ, ПОВЫШАЮЩИМ РИСК МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОТНОСЯТСЯ

Наличие аналогичного заболевания у кровных родственников
Гетерозиготность по аутосомно-рецессивному заболеванию
Количество детей в семье
Проживание в северных широтах

31. ПОВЫШЕННЫЙ РИСК ПО МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ НЕ ОЦЕНИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ УЧЕТА

Близкого родства супругов
Данных клинико-генеалогического анализа
Вредных профессиональных факторов на производстве и месте жительства
Наличия специфического биохимического **маркера**

32. 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

34. ПАРЫ БЛИЗНЕЦОВ В КОТОРЫХ НАСЛЕДУЕМЫЙ ПРИЗНАК ПРОЯВЛЯЕТСЯ ТОЛЬКО У ОДНОГО ИЗ ПАРЫ НАЗЫВАЮТСЯ

дискордантными
конкурсные
конкордантными
дискомфортными

35. ПРИМЕРЫ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

гипертоническая болезнь, атеросклероз
синдром Марфана, синдром Дауна
серповидноклеточная анемия, миелоидный лейкоз
фенилкетонурия, гликогеноз

36. ЗАДАЧЕЙ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА ЯВЛЯЕТСЯ

изучить роль наследственности и среды в развитии признака
определить характер наследования признака
прогнозировать проявление признака в потомстве
установить степень родства между людьми

37. НАЛИЧИЕ ИЗУЧАЕМОГО ПРИЗНАКА У ОБОИХ БЛИЗНЕЦОВ НАЗЫВАЕТСЯ

Конкордантностью
Дискондартностью
Гомозиготностью
Гетерозиготностью

38. ОДИНАКОВЫЙ ГЕНОТИП, ГРУППЫ КРОВИ И РЕЗУС-ФАКТОР ИМЕЮТ

монозиготные близнецы
дизиготные близнецы
двоюродные сибсы
все дети одной пары родителей

Раздел 4. ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

1. ВКЛАД НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В СТРУКТУРУ СПОНТАННЫХ АБОРТОВ 1-ГО ТРИМЕСТРА СОСТАВЛЯЕТ

50-60 %
10-20 %
20-30 %
30-40 %

2. ВКЛАД НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФАКТОРОВ В НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ИСХОДЫ КЛИНИЧЕСКИ ЗАРЕГИСТРИРОВАННЫХ БЕРЕМЕННОСТЕЙ

около 35%
около 15%
около 25%

около 1%

3. 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

4. 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

5. В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ОБУСЛАВЛОВАНА ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ФАКТОРАМИ В

80% случаев

20% случаев

10% случаев

100% случаев

6. 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

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

супружеской парой

врачом-консультантом

здоровым супругом

больным супругом

8. 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

9. 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

10. 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

13. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Нейрофиброматоз
Гипотиреоз
Адреногенитальный синдром
Муковисцидоз

14. ИССЛЕДОВАНИЕ НЕОБХОДИМОЕ ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С МИОПАТИЕЙ ДЮШЕННА

инвазивная пренатальная диагностика
кариотипирование родителей
биохимическое обследование родителей
неинвазивная пренатальная диагностика

15. УВАЖЕНИЕ ЧАСТНОЙ ЖИЗНИ ЧЕЛОВЕКА СО СТОРОНЫ ВРАЧА ПРЕДПОЛАГАЕТ

сохранение тайны о состоянии его здоровья
передачу сведений о характере заболеваний пациента его работодателям
информирование о состоянии здоровья пациента его кровных родственников по их просьбе
соблюдение его избирательного права

16. 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

17. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПОДЛЕЖАЩЕЕ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ

фенилкетонурия
нейрофиброматоз
гемохроматоз
мукополисахаридоз

18. 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

19. ОПТИМАЛЬНЫЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ВОРСИН ХОРИОНА

9- 11 недель
3-5 недель
14-16 недель
19-20 недель

20. ОПТИМАЛЬНЫМИ СРОКАМИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АМНИОЦЕНТЕЗА С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА ЯВЛЯЮТСЯ

15-17 недель
9-11 недель
24-26 недель
28-30 недель

21. 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

22. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АМНИОЦЕНТЕЗА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

ребенок со спинномозговой грыжей
возраст матери свыше 35 лет
ребенок с хромосомной патологией
ребенок с наследственным дефектом метаболизма

23. КАКОЙ МЕТОД ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНЕЕ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ КРОВИ

Кордоцентез
Амниоцентез
Плацентобиопсия
Хорионбиопсия

24. В 1-ОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРОВОДИТСЯ

Хорионбиопсия
Амниоцентез
Кордоцентез
Плацентобиопсия

25. «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

26. К КАТЕГОРИИ ВЫСОКОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

25-75%

5-10%

10-15%

15-20%

27. 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

28. СОСТОЯНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ ХОРИОНА

Синдром Шерешевского-Тернера

Мультифакториальная патология

Анэнцефалия

Фокомелия

29. К КАТЕГОРИИ СРЕДНЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

10-20%

50%

6-10%

20-25%

30. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Анэнцефалия

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

Синдром Марфана

31. ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРОЕ НЕВОЗМОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ ПРЕНАТАЛЬНО

Псориаз

Адреногенитальный синдром

Гемофилия

Изолированная расщелина неба

32. 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

33. ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ К МЕТОДАМ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА

Диагностическая значимость (небольшой процент ложноположительных и отсутствие ложноотрицательных результатов)

Стоимость диагностической программы не должна превышать стоимости содержания обществом больных

Невозможность использования легкодоступного биологического материала в малом количестве

Отсутствие необходимости при положительном результате в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза

34. ОСНОВНЫМИ ТРЕБОВАНИЯМИ К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, ПОДЛЕЖАЩИМ МАССОВОЙ ПРЕКЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ, ЯВЛЯЮТСЯ

эффективность профилактических мероприятий

частота болезни среди населения до 1%

наличие методов ДНК-диагностики

легкое течение заболевания

35. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ ХОРИОНА

наследственные дефекты обмена веществ

множественные врожденные пороки развития

в мультифакториальные заболевания

изолированные врожденные пороки развития

36. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ УЗИ

ахондроплазия

фенилкетонурия

галактоземия

мукополисахаридоз

37. 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

38. ПРИ КАКОМ НАСЛЕДСТВЕННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА

фенилкетонурия

синдром Марфана

хорея Гентингтона

альбинизм

39. 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

40. ЖЕНЩИНЕ 30 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 право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям
рекомендовать прерывание беременности
рекомендовать воздержаться от деторождения
рекомендовать повторную беременность

41. 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

42. ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

у плода при УЗИ обнаружена кистозная гигрома шеи
возраст матери 29 лет
в анамнезе — рождение ребенка с синдромом Дауна
наличие у троюродного брата расщелины позвоночника (spina bifida)

43. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ ПРЕНАТАЛЬНО С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА

Синдром Патау
Адреногенитальный синдром
Синдром Марфана
Синдром тестикулярной феминизации

44. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ МЕТОДЫ

цитогенетический
цитохимический
молекулярно-генетический
биопсия тканей плода

45. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ МЕТОДЫ

молекулярно-генетический

цитохимический
биопсия тканей плода
цитогенетический

46. 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

47. ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ

Фенотипическая коррекция дефекта
Неонатальный скрининг
УЗИ плода
Медико-генетическое консультирование

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

21-гидроксилаза
20-десмолаза
глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа
фенилаланин гидроксилаза

49. КАКОЙ ВИД ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ?

моносомии по аутосомам
трисомии по аутосомам
трисомии по половым хромосомам
моносомия по X-хромосоме

50. 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

51. 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

52. 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

53. 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

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

близка к 0%

25%

50%

близка к 100%

55. 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

56. ГЕНОКОПИЯ – ЭТО

Возникновение одного и того же фенотипа (признака или болезни) в результате мутаций различных генов

Возникновение одного и того же фенотипа (признака или болезни) в результате мутации разных участков одного гена

Возникновение одного и того же фенотипа (признака или болезни) в процессе взаимодействия генотипа и внешней среды

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

57. К ЭТАПАМ КЛИНИКО — ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА НЕ ОТНОСИТСЯ

проведение судебно - генетической экспертизы

сбор анамнеза

фенотипический анализ

составление и анализ родословной

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

момента, предшествующего зачатию

момента заболевания

момента появления первых жалоб

момента рождения

59. РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ГЕНИТАЛИЯМИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО ТИПА. ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ БИОЛОГИЧЕСКОГО ПОЛА РЕБЕНКА НЕОБХОДИМО

Исследовать кариотип ребенка
Определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
Исследовать кариотип матери
Исследовать кариотип отца

60. ДЛЯ МАССОВОГО БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА НА ФКУ ХАРАКТЕРНО
ОБСЛЕДОВАНИЕ

всех новорожденных
групп населения, работающих на вредных предприятиях
детей от 1 года до 7 лет
женщин детородного возраста

61. ВОЗМОЖНАЯ ПРИЧИНА УВЕЛИЧЕНИЯ УРОВНЯ АФП У БЕРЕМЕННОЙ

многоплодная беременность
угроза прерывания беременности
хромосомная патология
угроза прерывания беременности

62. СОСТОЯНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Ахондроплазия
Фенилкетонурия
Галактоземия
Мукополисахаридоз

63. НЕ СУЩЕСТВЕННЫ ДЛЯ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА СЛЕДУЮЩИЕ ПАСПОРТНЫЕ
ДАННЫЕ БОЛЬНОГО

место регистрации
дата и место рождения
национальность родителей
место жительства семьи

64. КЛИНИКО -ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ В СЛУЧАЯХ

обследования усыновленных детей
определения типа наследования и пенетрантности гена
медико -генетического консультирования
установление наследственного характера признака

65. КАКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПОДДАЕТСЯ КОРРЕКЦИИ
СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ

фенилкетонурия
нейрофиброматоз
муковисцидоз
умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

66. 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

67. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Гастрошизис
Фенилкетонурия
Синдром Марфана
Синдром Элерса-Данло

68. 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

69. 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

70. ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗУЧИТЬ

частоту распределения отдельных генов и генотипов в популяциях
генный состав в популяциях
соотношение полов в популяциях человека
численность популяции

71. ЧАСТОТА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

5%
1%
10%
25%

72. РОДИТЕЛЯМ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ТЕЯ-САКСА СООБЩЕНО О НЕОБХОДИМОСТИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРИ СЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ. БИОХИМИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ БУДЕТ ЗАКЛЮЧАТЬСЯ В ОПРЕДЕЛЕНИИ АКТИВНОСТИ

Гексозаминидазы А
Щелочной фосфатазы
Липопротеиновой липазы
Сфингомиелиназы

73. 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

74. В СЕМЬЕ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК СО СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ. ПРИ СЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРИМЕНИТЬ

УЗИ плода
Определение пола плода
Кариотипирование плода
Инвазивную пренатальную диагностику

75. БЕРЕМЕННАЯ ЖЕНЩИНА ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЬНИЦЕЙ ГЕНА ГЕМОФИЛИИ. ЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАН МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Молекулярно-генетическое исследование крови плода
Фетоскопия
УЗИ- плода
Определение кариотипа плода

76. ПЕРВАЯ БЕРЕМЕННОСТЬ У ЖЕНЩИНЫ ОКОНЧИЛАСЬ РОЖДЕНИЕМ РЕБЕНКА С АНЭНЦЕФАЛИЕЙ. ПРИ СЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ МОЖНО РЕКОМЕНДОВАТЬ

Исследование альфа-фетопротеина в крови матери и УЗИ
Амниоцентез и культивирование амниотических клеток
Биохимическое исследование ворсин хориона
Фетоамниографию

77. ИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА С ПОСЛЕДУЮЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ИССЛЕДОВАНИЕМ АМНИОТИЧЕСКИХ КЛЕТОК МОЖЕТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАНА ПРИ

Болезни Тея-Сакса
Муковисцидозе
Синдроме Дауна
Синдроме Патау

78. САМЫМ ВАЖНЫМ ПОКАЗАНИЕМ К ПРОВЕДЕНИЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

Наличие сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
Вирусное заболевание, перенесенное матерью во 2-ом триместре беременности
Вирусное заболевание, перенесенное матерью в 1-ом триместре беременности
Рождение ребенка с изолированным пороком развития

79. 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

80. 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

81. 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

82. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ С ЦЕЛЬЮ ОПРЕДЕЛЕНИЯ КАРИОТИПА ПЛОДА ЯВЛЯЮТСЯ ВСЕ КРОМЕ

Рождение ребенка с изолированным пороком сердца

Возраст матери старше 35 лет

Наличие мозаицизма у одного из родителей

Наличие структурной перестройки у одного из родителей

83. ВИДОМ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

Антибактериальная терапия

Медико-генетическое консультирование

Пренатальная диагностика

Скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена

84. ФУНКЦИЕЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

Активное выявление больных в популяции

Определение прогноза потомства

Уточнение диагноза

Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей

85. ЗДОРОВАЯ ЖЕНЩИНА ОБРАТИЛАСЬ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ЗА ПРОГНОЗОМ ПОТОМСТВА. ОНА ВЫШЛА ЗАМУЖ ЗА МУЖЧИНУ, У КОТОРОГО ОТ ПЕРВОГО БРАКА ЕСТЬ ДВОЕ ДЕТЕЙ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. СРЕДИ РОДСТВЕННИКОВ КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ БОЛНЫХ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ НЕ ОТМЕЧАЛОСЬ. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ

Близко к нулю

25%

50%

75%

86. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ СУПРУЖЕСКАЯ ПАРА, У КОТОРОЙ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ДЕФЕКТОМ НЕВРАЛЬНОЙ ТРУБКИ. ВАШИ РЕКОМЕНДАЦИИ

Провести периконцепционную профилактику

Не рекомендовать последующее деторождение
Ограничиться рекомендацией следующей беременности, в связи с низким риском
Инсеминация донорской спермой

87. 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

88. 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

89. 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

90. 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

91. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А. ОПРЕДЕЛИТЕ РИСК НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЛЯ ЕЕ ДЕТЕЙ

В среднем 50% мальчиков будут больны
Все мальчики будут больны
Все девочки будут больны
Все дети будут здоровы независимо от пола

92. ТЕРАТОГЕННЫМ ЭФФЕКТОМ В ОТНОШЕНИИ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ ОБЛАДАЕТ

Стрептомицин
Талидомид
Анальгин
Хинин

93. 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

94. 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%

95. 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%
- 0%

96. 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%

97. КОНСУЛЬТИРУЕТСЯ СЕМЕЙНАЯ ПАРА. ПЕРВЫЙ РЕБЕНОК У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ БОЛЕН ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. ОПРЕДЕЛИТЕ РИСК ПОЯВЛЕНИЯ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЕНКА?

- 25%
- 50%
- 75%
- 100%

98. ОТСУТСТВИЕ МАЛЫХ КОРЕННЫХ ЗУБОВ НАСЛЕДУЕТСЯ КАК ДОМИНАНТНЫЙ АУТОСОМНЫЙ ПРИЗНАК. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С АНОМАЛИЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ ОДИН РОДИТЕЛ ГЕТЕРОЗИГОТЕН ПО АНАЛИЗИРУЕМОМУ ПРИЗНАКУ?

- 50%
- 75%
- 25%
- 100%

99. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ НА ОБСЛЕДОВАНИИ НАХОДИТСЯ ДЕВОЧКА, 13 ЛЕТ, МАЛЕНЬКОГО РОСТА, С КРЫЛОВИДНЫМИ СКЛАДКАМИ НА ШЕЕ, ОТСУТСТВИЕМ ВТОРИЧНЫХ ПОЛОВЫХ ПРИЗНАКОВ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В 60% КЛЕТОК ОБНАРУЖЕНО ОТСУТСТВИЕ ОДНОЙ ИЗ X ХРОМОСОМ. ВАШЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ?

- кариотип 45, X0/46, XX (60%:40%) - моносомия по X хромосоме, мозаичная форма
- кариотип 45, X0 - моносомия по X хромосоме
- кариотип 46, XX – норма
- вариант нормы

100. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ НА ОБСЛЕДОВАНИИ НАХОДИТСЯ ДЕВОЧКА, 17 ЛЕТ, ВЫСОКОГО РОСТА, С БОЛЬШИМИ КИСТЯМИ И СТОПАМИ, ОТСУТСТВИЕМ МЕНСТРУАЦИИ, ПСИХОСЕКСУАЛЬНОЕ ПОВЕДЕНИЕ - ЖЕНСКОЕ. ПО РЕЗУЛЬТАТАМ УЗИ - АПЛАЗИЯ МАТКИ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ - КАРИОТИП МУЖСКОЙ. ВАШЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ?

- кариотип 46, XY - тестикулярная феминизация
- кариотип 46, XY - следует провести операцию по перемене пола.
- кариотип 46, XY - норма для данной пациентки
- кариотип 45, X0 - моносомия по X хромосоме

101. БЕРЕМЕННАЯ 40 ЛЕТ НАПРАВЛЕНА НА ПРЕНАТАЛЬНУЮ ИНВАЗИВНУЮ ДИАГНОСТИКУ. ПРИ УЛЬТРАЗВУКОВОМ ИССЛЕДОВАНИИ СРОК БЕРЕМЕННОСТИ СОСТАВИЛ 9 НЕДЕЛЬ. КАКИЕ КЛЕТКИ ВЫ БУДЕТЕ ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ ПЛОДА

- клетки ворсин хориона
- клетки амниотической жидкости
- клетки плода
- плацентарные клетки

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

- 50%
- 25%
- 100%
- 0%

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

25%
50%
100%
0%

104. ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ ВОЗНИКАЮТ

в половых клетках
в эпителиальных клетках
в мышечных клетках
в нервных клетках

105. МУТАГЕНЫ ПЕРВИЧНО ИЗМЕНЯЮТ

генетический аппарат клеток
строение тканей
течение физиологических процессов
строение клеток

106. МНОЖЕСТВЕННЫЙ ЭФФЕКТ ОДНОГО ГЕНА ЭТО

Плейотропия
Полимерия
Эпистаз
Комплементарность

107. МОНОЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ МОГУТ ПОЯВИТЬСЯ В ТОМ СЛУЧАЕ, ЕСЛИ

одна яйцеклетка оплодотворяется одним сперматозоидом
одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
две яйцеклетки оплодотворяются двумя сперматозоидами
две яйцеклетки оплодотворяется одним сперматозоидом

108. СОХРАНЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В РЯДУ КЛЕТОЧНЫХ ПОКОЛЕНИЙ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

Репликации
Сплайсинга
Транскрипции
Трансляции

109. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА – ЭТО

Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма
Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
Энергетический аппарат клетки
Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке

110. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ СОБЫТИЙ, ПРОИСХОДЯЩИХ В КЛЕТКЕ, С МОМЕНТА ЕЁ ОБРАЗОВАНИЯ ДО ЕЁ ГИБЕЛИ ИЛИ ДЕЛЕНИЯ НА ДОЧЕРНИЕ НАЗЫВАЕТСЯ

Жизненным циклом клетки
Митотическим циклом

Митотическим индексом
Биоритмом митоза