

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

Фонд оценочных средств

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

среднее профессиональное образование – программа подготовки специалистов среднего звена

34.02.01 Сестринское дело

Цитологические основы наследственности

1. Генетика изучает:

- Основные закономерности наследственности и изменчивости
- сходства и различия организмов
- последовательность нуклеотидов в генах
- изменения генетического кода

2. Основоположник клинической генетики в России:

- С.Н.Давиденков
- Н.К.Кольцов
- А.С.Серебровский
- Н.П.Дубинин

3. Свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями:

- Наследственность
- Изменчивость
- Пенетрантность
- Размножение

4. Процесс воспроизведения признаков предков в последовательных поколениях:

- Наследование
- Наследственность
- Изменчивость
- Размножение

5. Единица считывания генетической информации – это

- Ген
- Оперон
- Экзон
- Кодон

6. Генотип это:

- Совокупность генов данного организма
- Совокупность признаков данного организма (внешних и внутренних)
- Разные варианты одного гена

7. Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено:

- действием доминантного гена
- действием рецессивного гена
- действием как доминантных, так и рецессивных генов
- взаимодействием генотипа с факторами среды

8. Автор хромосомной теории наследственности

- Т.Морган

- Т.Шванн
- Г.Мендель
- Де Фриз

9. В каком году был полностью расшифрован геном:

- 2005
- 1953
- 1986
- 2000

10. Что отделяет содержимое клетки от внешней (внеклеточной) среды:

- Цитолемма
- Цитоплазма
- Гиалоплазма

11. Основной закон популяционной генетики - закон:

- Харди-Вайнберга
- Менделя
- Бидл-Татума
- Моргана

12. Гаплоидный набор содержат клетки:

- Нейроны
- Гепатоциты
- Зиготы
- Гаметы

- Эпителиальные

13. Доминантный ген - это ген, действие которого:

- выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
- выявляется в гетерозиготном состоянии
- выявляется в гомозиготном состоянии
- неверно все из перечисленного

14. Законы Менделя – это:

- принципы передачи наследственных признаков от родителей к потомкам
- принципы, согласно которым, передача наследственной информации в ряду поколений, связана с передачей хромосом
- законы, гласящие, что генетически близкие виды
- характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости

15. Аллели – это:

- разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака
- разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака
- разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков

16. Закон чистоты гамет – это:

- в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя
- в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя
- в гамету не поступают аллели от родительской особи

17. Термин «генетика» в 1905 году ввел:

- Бэтсон
- Дарвин
- Мендель
- Морган

18. Группы крови по системе АВО описал:

- Ландштайнер
- Мендель
- Адамс
- Бернштейн

19. В каком году произошло так называемое «переоткрытие» законов Менделя?

- 1900
- 1825
- 1913
- 1920

20. Первая медико-генетическая консультация была организована в:

- 1929
- 1953

- 1900
- 1865

21. Энергетические станции клетки:

- Митохондрии
- Пироксисомы
- Лизосомы
- Рибосомы

22. Интенсивно окрашенное тельце, состоящее из молекулы ДНК, связанной с белками-гистонами это:

- Хромосома
- Хроматин
- Центромера
- Ядрышко

23. Какие органеллы есть в растительной клетке, но нет в животной:

- вакуоли
- Митохондрии
- Аппарат Гольджи
- Лизосомы

24. Если центромера расположена в середине и плечи ее равны то это

- Метacentрическая хромосома
- Субметacentрическая хромосома
- Акроцентрическая хромосома

25. Диплоидный набор хромосом, который присущ всем клеткам это:

- Кариотип
- Генотип
- Фенотип

26. В нормальных соматических клетках человека количество хромосом:

- 46
- 21
- 22
- 40

27. Кариотип изучают на стадии:

- Метафазы
- Профазы
- Анафазы
- Телофазы

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

- Ядро
- Рибосомы
- Митохондрии
- Цитоплазма

29. Постоянство числа хромосом во всех клетках организма обеспечивает:

- Митоз
- Мейоз

- Амитоз
- Партеногенез

30. В результате мейоза из одной диплоидной клетки получается:

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

31. Конъюгация хромосом характерна для процесса:

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

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

- Мейоз
- Митоз
- Амитоз
- партеногенез

33. Сколько фаз в митозе:

- 4
- 3
- 2
- 6

34. Соматические клетки человека делятся:

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

35. В норме набор половых хромосом у женщин:

- XX
- XY
- XO
- XXX

36. Фаза жизни клетки, в течение которой происходит подготовка к делению, называется:

- интерфаза
- Профаза
- Телофаза
- Анафаза

37. Значение кроссинговера заключается в:

- создании новых наследственных комбинаций
- независимом распределении хромосом
- сохранении диплоидного набора хромосом
- поддержании постоянства генотипов организма

38. В соматических клетках набор хромосом:

- Диплоидный
- Гаплоидный
- Полиплоидный
- Триплоидный

39. В норме набор половых хромосом у мужчин:

- ХУ
- ХХ
- ХО
- ОУ

40. Заключительная стадия митоза:

- Телофаза
- Метафаза
- Анафаза
- Профаза

Химические основы наследственности

41. Система записи порядка расположения аминокислот в белке с помощью нуклеотидов ДНК называется

- генетический код
- Размножение
- Пенетрантность
- Экспрессивность

42. Степень выраженности признака называется

- экспрессивность гена
- пенетрантность гена
- активность гена
- эффективность гена

43. Промотор – это участок оперона, который

- взаимодействует с ферментом РНК-полимеразой
- контролирует синтез белков-репрессоров, действующих на ген-оператор
- контролирует синтез белков-ферментов
- запускает синтез белка

44. Гены, которые участвуют в биосинтезе белка, и их продуктами являются белки – это

- Структурные
- Регуляторные
- Временные
- прыгающие

45. Первый этап биосинтеза белка у эукариот

- Транскрипция
- Трансляция
- Процессинг
- сплейсинг

46. Второй этап биосинтеза белка у эукариот

- Процессинг
- Трансляция
- Транскрипция
- Сплайсинг

47.Третий этап биосинтеза белка у эукариот

- Трансляция
- Транскрипция
- Процессинг
- Сплайсинг

48.Четвертый этап биосинтеза белка у эукариот

- посттрансляционные процессы
- транскрипция
- процессинг
- сплайсинг

49.Функция «молчащей» ДНК

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

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

- Самовоспроизведению

- Метилированию
- Образованию нуклеосом
- Двухцепочечному строению

51. Каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами - это

- Триплетность
- Специфичность
- Вырожденность
- Неперекрываемость

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

- Неперекрываемость
- Специфичность
- Триплетность
- Вырожденность

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

- Универсальность
- Специфичность
- Вырожденность
- неперекрываемость

54. Синтез молекулы ДНК на матрице ДНК

- Редупликация
- прямая транскрипция

- обратная транскрипция
- прямая трансляция

55. Синтез информационной РНК на матрице ДНК

- прямая транскрипция
- редупликация
- обратная транскрипция
- прямая трансляция

56. Синтез ДНК на матрице РНК

- обратная транскрипция
- прямая транскрипция
- редупликация
- прямая трансляция

57. Белки синтезируются из:

- Аминокислот
- жирных кислот
- нуклеиновых кислот
- углеводов

58. Основная функция ДНК:

- сохранение и передача генетической информации
- аккумуляция энергии
- структурная — входит в состав мембран
- транспортная

59. ДНК, РНК, АТФ по своему строению являются:

- нуклеиновыми кислотами
- Белками
- углеводами
- жирами

60. Азотистое основание — тимин — входит в состав:

- ДНК
- мРНК
- тРНК
- рРНК

61. Двойная спираль ДНК образуется за счет связей между

- комплементарными азотистыми основаниями
- остатками фосфорной кислоты
- аминокислотами
- углеводами

62. Фрагменты одной цепи ДНК имеют следующую последовательность ГЦААТГГГ. Определите соответствующий фрагмент второй ее цепи:

- ЦГТТАЦЦ
- ГЦААТГГГ
- АТГГЦААА
- ЦГУУАЦЦ

63. В молекуле ДНК три расположенных рядом нуклеотида называют

- Триплетом
- Геном
- Геномом
- генотипом

64. Молекулы ДНК в отличие от молекул белка обладают способностью

- самоудваиваться
- образовывать спираль
- образовывать третичную структуру
- образовывать четвертичную структуру

65. Принцип комплементарности (дополнительности) лежит в основе взаимодействия

- нуклеотидов и образования двуцепочечной молекулы ДНК
- аминокислот и образования первичной структуры белка
- глюкозы и образования молекулы полисахарида клетчатки
- глицерина и жирных кислот и образования молекулы жира

66. Генетический код не является видоспецифичным, так как

- одна и та же аминокислота в клетках разных организмов кодируется одним и тем же триплетом
- каждую аминокислоту кодирует один триплет
- несколько триплетов кодирует одну и ту же аминокислоту
- каждая аминокислота кодируется одним геном

67. Что представляют собой нуклеиновые кислоты

- биополимеры, мономерами которых являются нуклеотиды

- биополимеры, состоящие из жирных кислот и глицерина
- полимеры, мономерами которых является глюкоза
- полимеры, мономерами которых являются аминокислоты

68. В каком году была описана ДНК-полимераза?

- 1959
- 1977
- 1898
- 1967

69. Псевдогены – это ...

- нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке
- аналоги структурных генов
- функциональные аналоги структурных генов.
- нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок, но экспрессирующиеся в клетке

70. Интрон – это ...

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

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

- Леван
- Уотсон
- Крик
- Морган

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

- 10
- 5
- 20
- 15

73. Информосомы это:

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

74. Теломеры это:

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

75. Возможных триплетов:

- 64
- 28
- 72
- 128

76.В процессе транскрипции участвует:

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

77.Основной фермент трансляции:

- аминоксил-тРНК-синтетаза
- ДНК-полимераза
- лигаза
- оксидаза

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

- полисома
- полимер
- шероховатая ЭПС
- информосома

79.В молекуле ДНК не содержится:

- урацил
- аденин

- тимин
- гуанин
- цитозин

80. Информационная РНК - это:

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

Закономерности наследования признаков

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

- генетика
- изменчивость
- селекция
- наследственность

82. Половые клетки у большинства животных, человека являются:

- Полиплоидными
- Диплоидными
- Гаплоидными

- Тетраплоидными

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

- доминантный
- Рецессивный
- сцепленный с полом
- сцепленный

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

- гибридными
- гомозиготными
- гетерозиготными
- гемизиготными

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

- Доминантный
- рецессивный
- Промежуточный
- мутантным

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

- 75%
- 50%

- 25%
- 0%

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

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

88. Третий закон Менделя:

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

89. Наследование признаков, определяемых, локализованными в половых хромосомах называется:

- Дигибридным
- Сцепленным
- Моногибридным
- сцепленным с полом

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

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

91.Особь с генотипом AaBb дает гаметы:

- AB, Ab, aB, ab
- AB, ab
- Ab, aB
- Aa, Bb, AA, BB

92.Хромосомный набор половых клеток мужчин содержит:

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

93.Мутации могут быть обусловлены:

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

94.Укажите направленную изменчивость:

- Комбинативная изменчивость
- Мутационная изменчивость

- Соотносительная изменчивость
- Модификационная изменчивость

95. Полиплоидные организмы возникают в результате:

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

96. Чистыми линиями в экспериментах Г. Менделя были:

- гибридные растения F1
- доминантные гомозиготы
- оба гомозиготных родителя

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

- 2
- 6
- 3

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

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

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

– $Gg \times gg$

– $AA \times aa$

– $pp \times pp$

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

– гетерозиготный, серый

– гомозиготный, серый

– гетерозиготный, черный

101. В каком случае приведено явление неполного доминирования:

– от скрещивания красноцветковых с белоцветковыми растениями получено белоцветковое потомство

– от скрещивания красноцветковых растений с такими же растениями получено потомство и с красными, и с белыми цветками

– от скрещивания красноцветковых растений с белоцветковыми получены растения с белыми, розовыми и красными цветками.

102. Сколько типов гамет образует следующая зигота: $AaCc$

– 2

– 4

– 8

103. Сколько типов гамет образует следующая зигота: $BbCcRr$

– 8

– 6

– 4

104. При скрещивании особей с генотипами ВвСс х ввсс в F₁ получится гетерозиготных по первому признаку особей:

– 75%

– 25%

– 50%

105. Если мать ребенка дальтоник, а отец здоров, то ребенок неизбежно будет дальтоником:

– если это сын

– если это дочь

– в любом случае

106. Диапазон проявления признака определяется :

– его доминантностью

– нормой реакции

– частотой встречаемости

107. Различие в фенотипах вегетативного потомства куста смородины связаны с тем, что:

– у потомков разный генотип

– у потомков разная норма реакции

– потомки выросли в разных условиях среды

108. Как называется второй закон Г. Менделя?

– Закон расщепления признаков в соотношении 3:1

– Закон единообразия первого поколения

- Промежуточное наследование при неполном доминировании

109. Скрестили друг с другом два растения ночной красавицы. Одно из них имело красные цветки, а другое – белые. В F₂ было получено определенное соотношение особей по фенотипу. Назовите это соотношение.

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

110. Что такое анализирующее скрещивание?

- Скрещивание с гомозиготой по рецессивным признакам
- Скрещивание с гомозиготой по доминантным признакам
- Скрещивание с гетерозиготой
- Для одних случаев – скрещивание с гомозиготой, для других – с гетерозиготой

111. В сперматозоиде животного содержится 16 хромосом. Сколько хромосом содержится в клетках тела животного?

- 4 ХРМ
- 8 ХРМ
- 16 ХРМ
- 32 ХРМ

112. Определите фенотип томата с генотипом АаВв, если круглые плоды доминируют над овальными, а красный цвет над жёлтым.

- красные круглые плоды

- жёлтые круглые плоды
- красные овальные плоды
- жёлтые овальные плоды

113. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается мальчик, если в зиготе содержится:

- 22 аутосомы + YY
- 44 аутосомы + XY
- 22 аутосомы + YX
- 44 аутосомы + XX

114. Закон единообразия проявляется, если генотип одного из родителей аавв, а другого:

- ААВв
- АаВв
- ААВВ
- АаВВ

115. Первую серию опытов Менделя принято называть

- генотипом
- хронотипом
- дигибридным скрещиванием
- моногибридным скрещиванием

116. Вторую серию опытов Менделя принято называть

- генотипом
- хронотипом

- дигибридным скрещиванием
- моногибридным скрещиванием

117. Выберите правильное утверждение:

- в соматических клетках всех здоровых людей 23 пары хромосом
- гены у всех людей Земли одинаковы по своему проявлению
- близнецы, рожденные в один день, называются идентичными
- болезнь Дауна связана с трисомией по 23-й паре хромосом

118. При аутосомном наследовании фенотипическое проявление рецессивного аллеля возможно, если он находится:

- в гетерозиготном состоянии
- сцеплен с полом
- гомозиготном состоянии
- во всех указанных случаях

119. Признаком человека, сцепленным с X-хромосомой, является:

- цвет волос
- резус-фактор крови
- рост
- свертываемость крови

120. Закон Харди — Вайнберга выведен в результате применения метода исследования:

- Генеалогического
- близнецового
- популяционного

- Цитогенетического

Наследственность и патология

121. Какие из перечисленных энзимопатий обуславливают избыточное накопление промежуточных продуктов метаболизма:

- Фенилкетонурия
- Альбинизм
- Гемофилия А
- Гемофилия С

122. Синдром Дауна характеризуется:

- Монголоидным типом лица
- Мышечной гипертонией
- Уменьшением размеров мозга
- Увеличением размеров мозга

123. Какие наследственные болезни не передаются по наследству?

- Гипогенитальные
- Хромосомные
- Геномные
- Генные

124. Укажите заболевания, в возникновении и развитии которых важную роль играет наследственная предрасположенность:

- Гемофилия А
- Гемофилия С
- Сахарный диабет
- Альбинизм

125. Укажите заболевания с полигенным типом наследования:

- Гемофилия

- Алкаптонурия
 - Язвенная болезнь
 - Фенилкетонурия
126. Пенетрантность патологического гена — это:
- Тяжесть его клинического проявления
 - Вероятность фенотипического проявления гена
 - Множественность проявлений мутации одного и того же гена
127. Укажите вещества и явления вызывающие мутации
- Свободные радикалы
 - Депрессия генов
 - Репрессия генов
 - Гипертонический раствор глюкозы
128. Укажите синдромы, развивающиеся при нарушении расхождения половых хромосом:
- Синдром Дауна
 - Синдром Шерешевского-Тернера
 - Синдром Марфана
 - Гемофилия А
129. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по рецессивному типу?
- Полидактилия
 - Сосудистая гемофилия типа Виллебранда
 - Дальтонизм
 - Брахидактилия
130. Укажите наследственные болезни связанные с заменой нормальной наследственной информации на патологическую
- Гемофилия А
 - Гемофилия В
 - Серповидноклеточная анемия

- Гемофилия С

131. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по аутосомно-доминантному типу?

- Фенилкетонурия
- Полидактилия
- Дальтонизм
- Алкаптонурia

132. Какие из перечисленных болезней являются хромосомными?

- Фенилкетонурия
- Болезнь Дауна
- Серповидноклеточная анемия
- Гемофилия

133. Выберите заболевания с полигенным типом наследования:

- Гемофилия
- Алкаптонурia
- Фенилкетонурия
- Гипертоническая болезнь

134. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по доминантному типу?

- Агаммаглобулинемия Брутона
- Брахидактилия
- Альбинизм
- Дальтонизм

135. Какие из приведенных утверждений являются правильными ?

- Ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей
- Доминантная патология может миновать ряд поколений
- Рецессивная патология может миновать ряд поколений
- Рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение

136. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным сцепленным с полом?

- Полидактилия
- Дальтонизм
- Альбинизм
- Гемофилия С

137. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

- 47, ХХУ
- 47, ХУУ
- 46, ХУ
- 47, ХХХ

138. Мультифакториальные заболевания характеризует:

- аутосомно-доминантный тип наследования
- отсутствие менделирования
- чаще болеют дети
- возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

139. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:

- преимущественное поражение мужчин
- независимость от степени кровного родства
- высокая частота в популяции
- большой риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции

140. К моногенным заболеваниям относятся:

- фенилкетонурия
- синдром Кляйнтфельтера
- гипертоническая болезнь
- аномалия Арнольда-Киари

141. Полигенно обусловленные врожденные пороки развития:

- спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана
- расщелина губы, неба
- стопа Фридрейха
- синдром Марфана

142. Для синдрома Эдвардса характерно:

- трисомия по 17 хромосоме
- трисомия по 18 хромосоме
- делеция 18 хромосомы
- инверсия 17 хромосомы

143. Для синдрома Патау характерно:

- трисомия по 14 хромосоме
- трисомия по 13 хромосоме
- делеция 18 хромосомы
- дупликация 18 хромосомы

144. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:

- Болезни Дауна

- Синдроме Эдвардса
- Синдроме Патау
- Врожденных пороках развития

145. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
- носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
- высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
- наличие диабета у одного из родителей

146. Клинические признаки синдрома Кляйнфельтера:

- первичная аменорея
- микроорхизм
- долихоцефалия, арахнодактилия
- все перечисленное

147. Для синдромов, обусловленных аномалиями аутосомных хромосом, характерно:

- нарушение половой дифференциации
- наличие ферментопатий
- множественные врожденные аномалии внутренних органов
- отсутствие изменений в кариотипе

148. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

- яйцеклетка
- плоский эпителий

- эндотелий
- нейрон

149. Заболевание при котором целесообразно исследование полового хроматина:

- синдром Дауна
- синдром "кошачьего крика"
- синдром Кляйнфельтера
- синдром Марфана

150. Брак между родственниками I степени родства:

- органический
- инцест
- Инбридинг
- полигамия

151. Продолжительность диетолечения больного фенилкетонурией составляет:

- от 2 до 6 месяцев
- от 2 месяцев до 3 лет
- от 2 месяцев до 5-6 лет
- всю жизнь

152. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме:

- монголоидного разреза глаз
- олигофрении
- врожденных пороков сердца

- пирамидной недостаточности

153. Синдром Шершевского - Тернера чаще встречается:

- у девочек
- у мальчиков
- у лиц обоего пола
- только у взрослых

154. Синдром Марфана характеризуется:

- арахнодактилией
- пороками сердца
- задержкой умственного развития
- всеми перечисленными симптомами

155. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов:

- Отсутствует
- Незначительная
- значительная
- зависит от возраста родителей

156. Наследованные заболевания, вызванные мутацией в пределах одного гена:

- хромосомные
- моногенные
- мультифакториальные
- генеративные

157. Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:
- Клайнфельтера
 - Дауна
 - Шерешевского – Тернера
 - Эдварса
158. При фенилкетонурии выявляется:
- Гипотирозинемия
 - Гипофенилаланинемия
 - Гипоцерулоплазминемия
 - Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия
159. Брахицефалия – это:
- Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
 - “башенный череп”
 - Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
 - Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
160. Для лечения фенилкетонурии используют:
- диету без кетоновых тел
 - диету без фенилаланина
 - оперативное лечение
 - лекарственные препараты

Профилактика наследственной патологии

161. Дородовой период онтогенеза:

- экстранатальный
- антенатальный
- пренатальный
- постнатальный

162. Пол человека определяется

- половыми генами
- X и Y хромосомами
- аутосомами
- суммой хромосом

163. В развитии генерализованного тика у детей роль наследственных факторов:

- отсутствует
- незначительная
- значительная
- зависит от возраста родителей

164. Показаниями для пренатального карiotипирования плода являются:

- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
- носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
- высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
- наличие диабета у одного из родителей

165. Заболевание при котором целесообразно исследование полового хроматина:

- синдром Дауна
- синдром "кошачьего крика"
- синдром Кляйнфельтера
- синдром Марфана

166. К патогенетической терапии относят:

- аутогенотерапию
- заместительную терапию
- диетотерапию
- медикаментозную терапию

167. Для диагностики фенилкетонурии используют:

- определение содержания фенилаланингидроксилазы
- определение содержания фенилаланина в крови
- определение содержания фенилаланина в моче
- хлориды пота

168. Для диагностики ферментопатий используются методы:

- буккальный тест
- биохимический
- Микробиологический
- Иммунофлюоресцентный

169. Определение концентрации АФП в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

- хромосомной патологии
- наследственных ферментопатий
- гетерозиготности по гену Gm2-ганглиозидоза (болезни Тея-Сакса)
- наследственных дефектов обмена аминокислот

170. С помощью молекулярно-генетических методов пренатально диагностируют:

- талассемию
- синдром «кошачьего крика»
- хронический лимфолейкоз
- наследственных дефектов обмена аминокислот

171. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

- наследственных дефектов обмена аминокислот
- наследственной патологии крови
- пороков развития
- наследственных дефектов обмена углеводов.

172. Состояние, диагностируемые с помощью биопсии хориона:

- множественные врождённые пороки развития
- хромосомные синдромы
- изолированные врожденные пороки развития
- повышенную вероятность иметь определённое заболевание в течение жизни

173. Понятие генетического риска включает:

- повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни
- вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью
- вероятность внутриутробной гибели плода.

174. С помощью УЗИ у плода диагностируют:

- анэнцефалию
- Фенилкетонурию
- синдром Марфана
- синдром Шелишевского-Тернера

175. С целью диагностики наследственной патологии у плода проводят амниоцентез в сроки гестации:

- 7-8 нед
- 11-12 нед
- 6-18 нед
- 24-26 нед

176. Клинический полиморфизм не связывают с:

- генетической гетерогенностью
- влиянием внешне-средовых факторов
- взаимодействием генов
- геномными мутациями

177. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:

- 10-12 нед

- 7-9 нед
- 4-6 нед

178. Для синдромов обусловленных аномалиями аутосомных хромосом характерно:

- отставание в психическом развитии
- положительный половой хроматин
- отсутствие изменений в кариотипе
- моносомия

179. Показания для лабораторной диагностики наследственных болезней обмена, все кроме:

- привычное невынашивание
- умственная отсталость неясной этиологии
- гаргоилизм
- нефролитиаз

180. Кордоцентез проводят в сроки гестации:

- 5-8 нед
- 9-11 нед
- 16-18 нед
- 20-22 нед

181. Наследование мукополисахаридозов подчиняется законам Менделя:

- нет
- только 1 тип (классический вариант – синдром Гурлер)
- да

- если в семье поражено более 10 человек

182. Частота хромосомной патологии у новорожденных

- 1 %
- 10 %
- 20 %
- 90%

183. Первичная профилактика - это:

- комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями
- комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания
- фенотипическая коррекция дефекта

184. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

- фетоскопия
- анализ ХГЧ в сыворотке беременной
- хорионбиопсия
- кордоцентез

185. Пренатальная диагностика - это:

- комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
- предотвращение беременности при высоком риске рождения больного ребенка
- диагностика болезни у эмбриона или плода

- диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной

186. Частота хромосомных аномалий среди детей с олигофренией:

- 1%
- 15 %
- 88 %
- 100 %

187. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика:

- рекомендовать прерывание беременности
- предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации
- рекомендовать повторную беременность
- детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации

188. Для просеивающей диагностики фенилкетонурии у новорожденного берут кровь:

- в процессе родов (пуповинная кровь)
- на 7-10-й день жизни
- на 3-5-й день жизни
- На 14 день жизни

189. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача:

- амниоцентез на сроке 15-16 недель
- детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации;
- запросить результаты кариотипирования больного ребенка
- специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.

190. Третичная профилактика используется при:

- фенилкетонурии
- хорее Гентингтона
- альбинизме
- синдроме Дауна

191. Функциями медико-генетической консультации на современном этапе являются:

- определение прогноза потомства
- рекомендация методов контрацепции
- лечение заболеваний
- активное выявление больных в популяции

192. Постнатальная профилактика заключается в проведении:

- пренатальной диагностики
- скринирующих программ
- Прерывании беременности

- искусственной инсеминации

193. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

- 50%;
- 0%;
- 25%;
- 100%.

194. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

- наличие фенилкетонурии у одного из родителей
- носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
- высокий уровень альфа-фетопротеина в крови матери
- наличие диабета у одного из родителей

195. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что ребенок от первой беременности имеет этот синдром, а девочка от второй беременности здорова, составляет:

- 50%;
- 0%;
- 25%;
- 100%.

196. Консультируется женщина с полидактилией. Ее мать здорова, а у отца также имеется полидактилия. Со стороны матери все родственники здоровы. У бабушки по линии отца полидактилия. Дедушка по линии

отца и все его родственники здоровы. Вероятность рождения у этой женщины детей с полидактилией, если она выйдет замуж за здорового мужчину, составляет:

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

197. У здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве, родился сын с ахондропластической карликовостью. В родословной других случаев заболевания не выявлено. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда в его будущем браке со здоровой женщиной составляет:

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

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

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

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

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

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

- около 0%
- 10%
- 25%
- 50%