

**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:**

**Лабораторная генетика (ДВ)**

Основная профессиональная программа высшего  
профессионального образования – программа бакалавриата

**19.03.01 Биотехнология**

## **Вопросы централизованного тестирования.**

### **РАЗДЕЛ 1. Наследственная патология**

**1. ХРОМОСОМНУЮ ТЕОРИЮ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ РАЗВИЛ И  
ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНО ОБОСНОВАЛ**

**Т.Морган**

Р. Вирхов

Г. Мендель

Т. Шванн.

**2. ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И  
ИЗМЕНЧИВОСТИ БЫЛИ ВПЕРВЫЕ УСТАНОВЛЕНЫ**

**Менделем**

Морганом

Вирховым

Гальтоном

**3. ОСНОВАТЕЛЬ ГИБРИДОЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА  
ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА**

**Г. Мендель**

Т. Морган

С. Четвериков

Де Фриз.

**4. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ЧЕЛОВЕКА,  
ОБУСЛОВЛИВАЮЩАЯ ПАТОЛОГИЮ**

**принципиально не отличается от нормальной изменчивости**

**в некоторых случаях не отличается**

принципиально отличается от нормальной изменчивости

в некоторых случаях отличается

5. ОСНОВОПОЛОЖНИКОМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В РОССИИ ЯВЛЯЕТСЯ

**С. Н. Давиденков**

Н. К. Кольцов

С. Г. Левит

Ф. Гальтон

6. ПОНЯТИЕ "ПЕНЕТРАНТНОСТЬ" МОЖЕТ БЫТЬ ОТНЕСЕНО

**только к диагнозу заболевания**

только к симптому заболевания

и к диагнозу и к симптому заболевания

только к морфогенетическому варианту развития

7. ИНФОРМАЦИЯ О ПРОИСХОЖДЕНИИ СУПРУГОВ И ИХ РОДИТЕЛЕЙ ИЗ ОДНОГО ИЛИ БЛИЗКО РАСПОЛОЖЕННЫХ НАСЕЛЕННЫХ ПУНКТОВ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ, НАСЛЕДУЕМЫХ

**аутосомно-рецессивно**

цитоплазматически

X-сцепленных рецессивно

аутосомно-доминантно с неполной пенетрантностью

8. ВКЛАД ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В СТРУКТУРУ СПОНТАННЫХ АБОРТОВ I-ГО ТРИМЕСТРА СОСТАВЛЯЕТ

**50-60 %.**

10-20 %

20-30 %

30-40 %

9. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ СРЕДИ ПРИЧИН УМСТВЕННОЙ  
ОТСТАЛОСТИ У ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЮТ

**70 – 80 %**

100 %

40 – 60 %

0 – 10 %

10. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ОБУСЛОВЛЕННОЕ МУТАЦИЕЙ САМОГО  
ПРОТЯЖЕННОГО ИЗ ИЗВЕСТНЫХ ГЕНОВ – ЭТО

**миодистрофия Дюшенна**

болезнь Гентингтона

серповидноклеточная анемия

синдром Марфана

11. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ НАРУШЕНИЙ  
ОБМЕНА

**Аминокислот**

Углеводов

Липидов

тяжелых металлов

12. К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ МУКОВИСЦИДОЗА  
ОТНОСЯТСЯ

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

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

грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость

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

### 13. КАКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ 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

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

### 14. 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

### 15. 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 и подкожные по ходу нервных стволов

## 16.КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СВЯЗАНА С ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ФЕРМЕНТА

### **Фенилаланингидроксилазы**

Галактозидазы

Дигидроптеринредуктазы

дигидрофолатредуктазы

## 17.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

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

**цитогенетического исследования**

биохимического исследования

психологического исследования

серологического исследования

## 19.К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ НЕ ОТНОСИТСЯ

## **Ахондроплазия**

Мукополисахаридозы

болезнь Гоше

фенилкетонурия

20.МИОПАТИЯ ДЮШЕННА РАЗВИВАЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

## **Дистрофина**

фенилаланингидроксилазы

эластина

коннексина

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

**25%**

50%

100%

0%

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

**50%**

25%

10%

2,5%

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

**50%**

25%

100%

0%

24. 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%

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

**50%**

25%

100%

0%

26. ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА НЕ ХАРАКТЕРНЫ

**аномалии в системе хромосом**

аномалии органа зрения

аномалии сердечно-сосудистой системы

поражение опорно-двигательного аппарата

27. ДЛЯ КАКОГО ХРОМОСОМНОГО СИНДРОМА ХАРАКТЕРЕН НАБОР СИМПТОМОВ, ВКЛЮЧАЮЩИЙ УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ,

ДОЛИХОЦЕФАЛИЮ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ,  
ФЛЕКСОРНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ ПАЛЬЦЕВ РУК

**синдрома Эдвардса**

синдрома Патау

синдрома Дауна

синдрома "кошачьего крика"

28. В КАКОМ ВОЗРАСТНОМ ИНТЕРВАЛЕ РЕЗКО ПОВЫШЕН РИСК  
РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНЫМИ АНОМАЛИЯМИ

**15-18 лет**

25-30 лет

20-25 лет

30 -35 лет

29. ДЛЯ КАКОГО ХРОМОСОМНОГО СИНДРОМА ХАРАКТЕРЕН НАБОР  
СИМПТОМОВ, ВКЛЮЧАЮЩИЙ МИКРОЦЕФАЛИЮ, РАСЩЕЛИНУ  
ГУБЫ И НЕБА, ПОЛИДАКТИЛИЮ И ПОЛИКИСТОЗ ПОЧЕК

**синдром Патау**

синдром Эдвардса

синдром Дауна

синдром Вольфа-Хиршхорна

30. НЕБОЛЬШАЯ КРУГЛАЯ ГОЛОВА СО СКОШЕННЫМ ЗАТЫЛКОМ,  
МОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ЭПИКАНТ, КОРОТКИЙ НОС С  
ШИРОКОЙ ПЛОСКОЙ ПЕРЕНОСИЦЕЙ, МАКРОГЛОССИЯ, МАЛЕНЬКИЕ  
ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШИ, ПОЛУОТКРЫТЫЙ РОТ – ПРИЗНАКИ  
ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ

**синдрома Дауна**

синдрома Шерешевского – Тернера

синдрома Клайнфелтера

синдрома Патау

### 31. ДОКАЗАТЕЛЬСТВОМ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СЛУЖИТ

**наличие более высокой конкордантности у монозиготных близнецов по сравнению с дизиготными в сходных средовых условиях**

передача заболевания в родословной соответственно менделевским законам наследования

наличие ассоциации с генетическими маркерными системами

отсутствие повышенного риска для близких родственников по сравнению с общепопуляционным

### 32. ПРИ СНИЖЕНИИ УРОВНЯ АЛЬФАФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ, У ПЛОДА МОЖНО ПРЕДПОЛАГАТЬ

**синдром Дауна**

пороки развития желудочно-кишечного тракта

пороки развития сердечно-сосудистой системы

угроза прерывания беременности

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

**носителю патологического гена или хромосомы**

в поликлинику по месту жительства

родственникам

по месту работы

### 34. В СКРИНИНГ НОВОРОЖДЁННЫХ ВКЛЮЧЁН

**гипотериоз**

мукополисахаридоз

гемохроматоз

нейрофиброматоз

**35.ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В СЕМЬЕ С ВЫСОКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ РИСКОМ ПРИ ОТКАЗЕ РОДИТЕЛЕЙ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ДОЛЖНА ПРОВОДИТСЯ**

**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

только при оплате процедуры

в третьем триместре беременности

**36.ПРИ ПЛАНИРОВАНИИ И ПРОВЕДЕНИИ СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ НЕОБХОДИМО УЧИТЫВАТЬ ВСЕ ФАКТОРЫ, КРОМЕ**

**возможности пренатальной диагностики заболевания**

возможности лечения при ранней диагностике

экономической целесообразности

тяжести заболевания

**37.В КАКИЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ПРОВОДИТСЯ АМНИОЦЕНТЕЗ С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА**

**16-19 недель**

11-12 недель

7-8 недель

24-26 недель

**38.КОНСУЛЬТИРУЕТСЯ СЕМЕЙНАЯ ПАРА. ПЕРВЫЙ РЕБЕНОК У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ БОЛЕН ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. РИСК ПОЯВЛЕНИЯ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЕНКА РАВЕН**

**25%**

50%

75%

100%

39. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ НА ОБСЛЕДОВАНИИ НАХОДИТСЯ МАЛЬЧИК 15 ЛЕТ, ВЫСОКОГО РОСТА, СО СКЛОННОСТЬЮ К ОЖИРЕНИЮ, ГИНЕКОМАСТИЕЙ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ВО ВСЕХ КЛЕТКАХ ОБНАРУЖЕНО ДВЕ Х ХРОМОСОМЫ И ОДНА У ХРОМОСОМА. ВАШЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

**кариотип - 47, XXУ - синдром Клайнфельтера**

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

кариотип 45, X0/46, XX (60%:40%) - мозаичная форма, вариант нормы

кариотип 46, XY – норма

40. КТО ИЗ ПАЦИЕНТОВ ОШИБОЧНО НАПРАВЛЕН НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ

**ребенок с псориазом**

женщина, родившая ребенка с транслокационной формой синдрома Дауна

женщина, имеющая в анамнезе 4 спонтанных аборта

ребенок с нейрофиброматозом

41. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ ПРЕНАТАЛЬНО МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ

**галактоземия**

сахарный диабет

ишемическая болезнь сердца

изолированная расщелина неба

42. КАКОЙ МЕТОД НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КРОВИ

**Кордоцентез**

Амниоцентез

биопсия ворсин хориона

плацентобиопсия

43. НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

**Тестикулярной феминизации**

Клайнфельтера

Тернера

Нунан

44. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ, ОБУСЛОВЛЕННОМ МУТАЦИЯМИ В УЧАСТКЕ FRAXA, ВКЛЮЧАЕТ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ПРИЗНАКИ, КРОМЕ

**Врожденной тугоухости**

Умственной отсталости

Увеличения размеров кистей и стоп

Макроорхидизма

45. ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОГО ПРОЯВЛЕНИЯ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ПРИЗНАКИ, КРОМЕ

**Множественных врожденных пороков развития**

Гиперметиличирования в промоторной области

Изменений нервно-психического статуса

Четкой корреляции между фенотипическим проявлением заболевания и числом повторов

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

**Синдрома Марфана**

Синдрома Бесквита-Видемана  
Пигментной ксеродермы  
Синдрома Дауна

47. НОРМАЛЬНАЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ  
СОСТАВЛЯЕТ

- 1-2 мг%**
- 5-6 мг%
- 7-8 мг%
- 9-10 мг%

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

- 25%**
- 50%
- 100%
- близко к 0%

49. 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

50. ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ  
ДЮШЕННА И БЕККЕРА ЯВЛЯЮТСЯ  
**разными клиническими формами одного и того же заболевания.**  
генокопиями  
разными заболеваниями  
фенокопиями

***РАЗДЕЛ 2.***

1. ЧИСЛО ПАР ОСНОВАНИЙ НА ОДНОМ ВИТКЕ ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ ДНК, НАХОДЯЩЕЙСЯ В В-ФОРМЕ, РАВНО

**10**

5

15

20

2. ЕСЛИ В ОДНОЙ ЦЕПИ ДНК ЕСТЬ ФРАГМЕНТ Г-Ц-Ц-А-А-Т-Г-Ц-А, ТО ВТОРАЯ ЦЕПЬ СОДЕРЖИТ

**Ц-Г-Г-Т-Т-А-Ц-Г-Т**

Ц-Т-Г-Т-А-А-Т-А-Т

Ц-Ц-А-А-Т-Г-А-Т-Г

А-А-Ц-А-Т-Т-Г-Г-Т

3. ЕСЛИ СОДЕРЖАНИЕ ОСТАТКОВ ТИМИНА В ДНК СОСТАВЛЯЕТ 20%, ТО СОДЕРЖАНИЕ ГУАНИНА

**30%**

40%

35%

25%

4. МОЛЕКУЛА ДНК

**двуцепочечная**

одноцепочечная

трехцепочечная

четырецепочечная

5. В МОЛЕКУЛЕ ДНК ПОЛИНУКЛЕОТИДНЫЕ ЦЕПИ

**комплементарны**

идентичны друг другу

отчасти комплементарны

независимы друг от друга

6. В МОЛЕКУЛЕ ДНК ОДИНАКОВОЕ КОЛИЧЕСТВО

**А и Т**

А и Ц

А и Г

А и У

7. В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ УЧАСТВУЕТ

праймаза

РНК-полимераза I

ДНКаза

РНКаза III

8. МАТРИЦЕЙ ДЛЯ ПРОЦЕССА РЕПЛИКАЦИИ СЛУЖИТ

иРНК

тРНК

белок

ДНК

9. ИНФОРМАЦИОННАЯ РНК СОДЕРЖИТ

урацил

инозин

квеуозин

тимин

10. ПРОМОТОР НЕОБХОДИМ ДЛЯ

начала транскрипции

процессинга рРНК

окончания транскрипции

репликации

11. СУБСТРАТАМИ ДЛЯ ПРОЦЕССА ТРАНСЛЯЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ

аминокислоты

белки

мононуклеотиды

нуклеозидтрифосфаты

12. ОПЕРОНОМ НАЗЫВАЮТ

**единицу координированной генетической экспрессии у бактерий**

участок ДНК для связывания гормонов

единицу репликации

участок терминации транскрипции

13. ПОД ВЫРОЖДЕННЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ КОДОМ  
ПОДРАЗУМЕВАЮТ  
КОДИРОВАНИЕ

**одной аминокислоты двумя и более триплетами**

одной аминокислоты одним триплетом

одним триплетом двух и более аминокислот

невозможность кодирования некоторых аминокислот

трехзначным кодоном

14. ПОД ПРОЦЕССИНГОМ МАТРИЧНОЙ РНК ПОНИМАЮТ ЕЕ

**посттранскрипционную модификацию**

участие в процессе трансляции

участие в синтезе кДНК

секвенирование

15. 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

16. УНИВЕРСАЛЬНОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

**Его единстве для всех видов**

возможности кодирования одной аминокислоты несколькими триплетами

одинаковом строении ДНК у разных организмов

его значительном сходстве у ядерной и митохондриальной ДНК

17. ВОЗМОЖНЫХ ТРИПЛЕТОВ ВСЕГО

**64**

28

72

128

18. ИНФОРМАЦИЯ О СТРОЕНИИ БЕЛКА ПЕРЕДАЕТСЯ В ЦИТОПЛАЗМУ

**матричной РНК**

транспортной РНК

рибосомной РНК

интерферирующей РНК

19. ТРАНСКРИПЦИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

**переписыванием информации с ДНК на РНК**

самокопированием ДНК

вырезанием интронов

переводом информации с РНК в белок

20. В ПРОЦЕССЕ ТРАНСКРИПЦИИ УЧАСТВУЕТ

**только одна из двух цепей ДНК – антисмысловая**

любая из двух цепей ДНК

одновременно две цепи ДНК

только одна из двух цепей ДНК – смысловая

21. В РЕЗУЛЬТАТЕ ТРАНСКРИПЦИИ ОБРАЗУЕТСЯ

**все типы РНК клетки**

только матричная РНК

только транспортная РНК

экзоны

22. ПЕРЕДАЧА ИНФОРМАЦИИ ОТ ДНК К БЕЛКУ НАЧИНАЕТСЯ С  
**транскрипции**

инициации рибосомального цикла

элонгации рибосомального цикла

посттранскрипционного процессинга

23. ПОД ГЕНОМ ПОДРАЗУМЕВАЮТ УЧАСТОК ХРАНЕНИЯ  
НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В

**ДНК**

РНК

в гистоновых белках хроматина

в негистоновых белках хроматина

24. В МОЛЕКУЛЕ ДНК НЕ СОДЕРЖИТСЯ

**урацил**

аденин

тимин

гуанин

25. АМИНОАЦИЛ-ТРНК-СИНТЕТАЗА

**связывает аминокислоту с тРНК**

образует пептидные связи между аминокислотами

переносит аминокислот-тРНК в рибосомы

связывает аминокислотгуанилат с тРНК

26. ОПЫТЫ ПО ТРАНСФОРМАЦИИ И ТРАНСФЕКЦИИ  
ПОКАЗАЛИ, ЧТО НОСИТЕЛЕМ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ

**ДНК**

белок цитоплазмы

РНК

белок хроматина

27. ИЗ ПРИВЕДЕННЫХ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ

ПУРИНОМ ЯВЛЯЕТСЯ

**аденин**

цитозин

тимин

урацил

28. ИЗ ПРИВЕДЕННЫХ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ  
ЯВЛЯЕТСЯ ПИРИМИДИНОМ

**урацил**

гуанин

аденин

инозин

29. СИНТЕЗ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

**ПОЛУКОНСЕРВАТИВНЫМ**

консервативным

дисперсным

полудисперсным

30. ПРИ ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ ПЕРЕПИСЫВАНИЕ  
НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ С

**ДНК на иРНК**

ДНК на тРНК

рРНК на тРНК

иРНК на тРНК

31. СИНТЕЗ БЕЛКА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА

**рибосоме**

ДНК

тРНК

рРНК

32. В СОСТАВ ГЕНА ВХОДЯТ

**ЭКЗОНЫ И ИНТРОНЫ**

только экзоны  
только интроны  
опероны и прионы

33. ТРАНСЛЯЦИЯ ПРОИСХОДИТ В

**ЦИТОПЛАЗМЕ И МИТОХОНДРИЯХ**

ядре  
цитоплазматической оболочке  
ядрышках

34. ПРОЦЕСС ПЕРЕХОДА ПРЕ-И-РНК В И-РНК НАЗЫВАЕТСЯ

**ПРОЦЕССИНГ**

трансляция  
секвенирование  
трансформация

35. ИНОЗИН НЕ СПОСОБЕН ОБРАЗОВАТЬ КОМПЛЕМЕНТАРНУЮ ПАРУ С

**ГУАНИНОМ**

аденином  
цитозинном  
урацилом

36. В ОСНОВЕ АВТОСПЛАЙСИНГА ЛЕЖИТ

**КАТАЛИТИЧЕСКАЯ АКТИВНОСТЬ РНК**

вырезание длинных интронов с помощью коротких  
вырезание концевой части иРНК вместе с полиА-участком  
спонтанная деградация иРНК

37. ЭНДОНУКЛЕАЗНО-ЛИГАЗНЫЙ МЕХАНИЗМ СПЛАЙСИНГА ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

**т-РНК**

рРНК

мяРНК

иРНК органелл

38. ПОЛИАДЕНИЛИРОВАНИЕ И-РНК ПРОИСХОДИТ

**сразу после транскрипции**

при ее транспорте из ядра в цитоплазму

одновременно с кэпированием

уже в цитоплазме

39. ИЗ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ

**метафазный**

прометафазный

анафазно-телофазный

интерфазный

40. ИЗ ПРИВЕДЕННЫХ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ НАИБОЛЕЕ ВЫСОКОРАЗРЕШАЮЩИМ ЯВЛЯЕТСЯ

**прометафазный**

анафазно-телофазный

прямой метафазный

непрямой метафазный

41. ДЛЯ ОСТАНОВКИ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ НА СТАДИИ ПРОМЕТА-ФАЗЫ ЦИТОГЕНЕТИКИ ИСПОЛЬЗУЮТ

**метотрексат**

фитогемагглютинин

колхицин

гипотонический шок

42. ЭУХРОМАТИН ОКРАШИВАЕТ В ТЕМНЫЙ ЦВЕТ

**R-окраска**

G-окраска

Q-окраска

C-окраска

43. ПОПЕРЕЧНУЮ ИСЧЕРЧЕННОСТЬ ХРОМОСОМЫ ПО ВСЕЙ ЕЕ ДЛИНЕ СОЗДАЕТ

**Q-окраска**

T-окраска

NOR-окраска

C-окраска

44. ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ КОНСТИТУТИВНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА ПРИМЕНЯЕТСЯ

**C-окраска**

Q-окраска

R-окраска

G-окраска

45. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЯДРЫШКОВЫХ ОРГАНИЗАТОРОВ ПРИМЕНЯЕТСЯ

**NOR-окраска**

R-окраска

Q-окраска

G-окраска

46. T-ОКРАСКА ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ АНАЛИЗА

**теломерных районов хромосом**

тетрад в профазе

трисомных хромосом

телофазных хромосом

#### 47. ХРОМОСОМАМИ ТИПА АРЛЕКИН НАЗЫВАЮТ

##### **хромосомы с сестринскими хроматидными обменами**

хромосомы при дифференциальной окраске, дающей бэндинг по всей их длине

хромосомы при любой дифференциальной окраске

хромосомы, в которых произошел обмен гомологичными участками

#### 48. ПОД ХРОМОСОМАМИ ТИПА ЛАМПОВЫХ ЩЕТОК ПОДРАЗУМЕВАЮТ

##### **мейотические хромосомы, в которых идет транскрипция**

митотические хромосомы, в которых идут сестринские хроматидные обмены

профазные хромосомы, в которых идет кроссинговер

интерфазные хромосомы

#### 49. НОРМАЛЬНОЙ ХРОМОСОМОЙ ЯВЛЯЕТСЯ

##### **кольцевая митохондриальная**

изохромосома

кольцевая ядерная

робертсоновская

#### 50. У НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ ХРОМОСОМАМИ 14 И 21 В КАРИОТИПЕ ИМЕЮТСЯ

##### **хромосомы 14 и 21 (по одной)**

хромосомы 14 (одна) и 21 (две)

хромосомы 14 (две) и 21 (одна)

хромосомы 14 и 21 (по две)

51. ИЗ FISH-МЕТОДОВ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ВНУТРИХРОМОСОМНЫХ ПЕРЕСТРОЕК ПРЕДНАЗНАЧЕН МЕТОД

**rx-FISH**

24-цветный m-FISH

m-FISH (любой)

SKY

52. ПРИ ПОДГОТОВКЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРЕПАРАТА ДЛЯ АНАЛИЗА ТОЛЬКО В СЛУЧАЕ ПРИМЕНЕНИЯ FISH-МЕТОДА ЕГО ОБРАБАТЫВАЮТ

**РНК-азой**

гипотоническим раствором

ледяной уксусной кислотой с метанолом

колхицином

53.РЕПЛИЦИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМЫ ПРИКРЕПЛЯЮТСЯ К МИТОТИЧЕСКОМУ ВЕРЕТЕНУ ПОСРЕДСТВОМ СТРУКТУР, КОТОРЫЕ НАЗЫВАЮТСЯ

**Кинетохоры**

Теломеры

Спутники

Центромеры

54.КАКАЯ СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ НАИБОЛЕЕ УДОБНА ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ

**Метафаза**

Профаза

Анафаза

Интерфаза

55.СТРУКТУРЫ, СОЕДИНЯЮЩИЕ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ И СОДЕРЖАЩИЕ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК, НЕОБХОДИМУЮ ДЛЯ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ:

**Саттелиты**

Нити веретена

Кинетохоры

Центромеры

56.ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ В ПРИСУТСТВИИ ФГА ДЕЛЯТСЯ  
СЛЕДУЮЩИЕ КЛЕТКИ КРОВИ

**Лимфоциты**

Моноциты

Эритроциты

Нейтрофилы

57.КОЛХИЦИНОВАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕТЕНА ОСТАНАВЛИВАЕТ  
МИТОЗ НА СТАДИИ

**Метафазы**

Телофазы

Интерфазы

Профазы

58.МОЛЕКУЛЯРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ХРОМОСОМ СОСТОИТ ИЗ

**Одной молекулы ДНК и гистонов**

Одной молекулы ДНК

Двух молекул ДНК

Двух молекул ДНК и гистонов

59.ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ЗИГОТЕ И СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ  
ЧЕЛОВЕКА НАЗЫВАЕТСЯ:

**диплоидным**

анеуплоидным

гаплоидным

полиплоидным

60.ИНИЦИАЦИЯ ПРОЦЕССА ИНАКТИВАЦИИ ОДНОЙ ИЗ X-  
ХРОМОСОМ В ЖЕНСКИХ КЛЕТКАХ СВЯЗАНА  
**с активацией специфического гена, расположенного в пределах X-  
хромосомы**

с особенностями их репликации

с правильным прохождением делящихся соматических клеток через точку  
рестрикции интерфазы

с особенностями связывания ДНК X-хромосом со специфическими  
хромосомными белками

61. ТЕТРАПЛОИДНАЯ КЛЕТКА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ.

**92 хромосомы**

46 хромосом

69 хромосом

146 хромосом

62. РЕЗУЛЬТАТ НЕРАСХОЖДЕНИЯ ХРОМОСОМ, ВОЗНИКШЕГО ВО ВРЕМЯ МИТОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ ЗИГОТЫ, НАЗЫВАЕТСЯ

**мозаицизм**

транслокация

трисомия

инверсия

63. ВО ВРЕМЯ КРОССИНГОВЕРА ПРОИСХОДИТ:

**рекомбинация генетического материала**

редукция числа хромосом

репликация ДНК

увеличение числа хромосом

64. УДВОЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ГАМЕТОГЕНЕЗЕ ПРОИСХОДИТ

**В периоде S**

В профазе первого деления мейоза

В профазе второго деления мейоза

В периоде G2

65. ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА, ЯВЛЯЮЩЕЕСЯ НАЧАЛОМ РАЗВИТИЕ ЯЙЦЕКЛЕТКИ ИЛИ СПЕРМАТОЗОИДА, НАЗЫВАЕТСЯ

**Редукционным делением**

Митозом

Амитозом

апоптозом

66. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЭУПЛОИДИЙ - ЭТО:

**нерасхождение хромосом**

кроссинговер

транслокация

инверсия

67. ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ ФРАГМЕНТ ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ ПРИСОЕДИНЯЕТСЯ К ПОВРЕЖДЕННОМУ КОНЦУ ДРУГОЙ, НАЗЫВАЕТСЯ

**Транслокацией**

Гетероплоидией  
Тетраплоидией  
Делецией

68. ИНВЕРСИЯ – ЭТО:

**Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы**

Утрата генетического материала в одном плече хромосомы

Утрата генетического материала в двух плечах хромосомы

Обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

69. К СТРУКТУРНЫМ НЕСБАЛАНСИРОВАННЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ ХРОМОСОМ ОТНОСЯТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ, КРОМЕ

**Робертсоновских транслокаций и инверсий**

Делеций

Кольцевых хромосом

Дупликаций

70. КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСУТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ НАЗЫВАЕТСЯ:

**Анеуплоидной**

Диплоидной

Гаплоидной

Зиготой

71. ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ГАМЕТЕ ЧЕЛОВЕКА:

**Гаплоидное**

Диплоидное

Анеуплоидное

Полиплоидное

72. ПОЛНАЯ МОНОСОМИЯ – ЭТО:

**Отсутствие всей хромосомы**

Отсутствие короткого плеча хромосомы

Отсутствие длинного плеча хромосомы

Появление дополнительной хромосомы

73. ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА, СОСТОЯЩИЙ ИЗ 48 ХРОМОСОМ, НОСИТ НАЗВАНИЕ:

**Анеуплоидного**

Полиплоидного  
Моносомного  
Трисомного

74. ПРИ АНАЛИЗЕ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК, НАЙДЕНО 9 КЛЕТОК С НОРМАЛЬНЫМ КАРИОТИПОМ 46,XX, А ТАКЖЕ ДВЕ С ТРИСОМИЕЙ 21 ХРОМОСОМЫ. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИ ЭТО СОСТОЯНИЕ ТРАКТУЕТСЯ КАК

**Необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК**

Нормальный кариотип  
Мозаицизм  
Трисомия по 21 хромосоме

75. АНЭУПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА ИМЕЕТ СЛЕДУЮЩЕЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ:

**47**  
23  
46  
69

76. ТРИПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА ИМЕЕТ СЛЕДУЮЩЕЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ

**69**  
23  
46  
47

77. ПРИ ЧАСТИЧНЫХ МОНОСОМИЯХ ВОЗМОЖНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ НАХОДКИ, КРОМЕ

**Сбалансированных транслокаций**

Делеций  
Кольцевых хромосом  
Инверсий

78. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВЕН МЕТОД

**Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты**  
Цитогенетическое исследование

Исследование белкового спектра плазмы крови

Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

79.МЕТОДОМ КОЛИЧЕСТВЕННОГО АНАЛИЗА СПЕКТРА  
АМИНОКИСЛОТ В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ ЯВЛЯЕТСЯ  
**автоматический анализатор аминокислот**

Тонкослойная хроматография аминокислот

Колориметрические методы

Плазменная фотометрия

80.МОЧЕВАЯ КИСЛОТА ЯВЛЯЕТСЯ

**Метаболитом пуринового обмена**

Метаболитом пиримидинового обмена

Антиоксидантом клеточного окисления

Конечным продуктом расщепления белков

81.С ПОМОЩЬЮ ТОНКОСЛОЙНОЙ ХРОМАТОГРАФИИ В КРОВИ В  
НОРМЕ ВЫЯВЛЯЕТСЯ

**Глюкоза**

Лактоза

Мальтоза

Фруктоза

82.ДЛЯ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА  
ПРИМЕНЯЕТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННОЕ, КРОМЕ

**Теста с цетилпиридинхлоридом**

Определения иммунореактивного трипсина

Определения электролитов пота

Определение активности пищеварительных ферментов в кале

83.ОБЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ДЛЯ ВСЕХ ФОРМ  
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

**Повышение уровня фенилаланина**

Повышение уровня тирозина

Снижение активности дегидрофолатредуктазы

Дефект восстановления  $\text{ВН}_4$

84.ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ЛАБОРАТОРНЫМ КРИТЕРИЕМ  
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

**Гиперфенилаланинемия**

Подъем уровня фенилгидразина

Лейкоцитоз

Повышение уровня тирозина

85. ПРОБА ФЕЛИНГА ВЫЯВЛЯЕТ НАЛИЧИЕ В МОЧЕ

**Фенилкетокислот**

Кетоновых тел

Фенилаланина

Фенилгидразина

86. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАТРИЯ В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ

**Плазменная фотометрия**

титрометрия

Колориметрия

Спектрофотометрия

87. ТОЧНОСТЬ КОСВЕННЫХ МЕТОДОВ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ЗАВИСИТ ОТ ВСЕГО, КРОМЕ

**Типа наследования болезни**

Числа использованных полиморфных маркеров

Расположения маркеров по отношению к гену заболевания

Частоты рекомбинантных событий на участке локализации гена

89. ИММУНОФЕРМЕНТНЫЙ АНАЛИЗ (ИФА) ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

**Иммунохимический анализ, при котором для выявления комплекса антиген-антитело используют конъюгаты антител и антигенов с ферментами**

Иммунологический анализ антигенов и антител, основанный на реакции преципитации

Иммунохимический метод, сочетающий принципы электрофореза и иммунодиффузии

Метод исследования взаимодействия антитела с антигеном, при котором в один из компонентов вводят радиоактивную метку.

90. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННОЕ, КРОМЕ

**Определения концентрации электролитов в биологических жидкостях**

Исследование активности лизосомных ферментов

Выявление продуктов дефектного катаболизма содержимого лизосом

Метода «метаболического кооперирования»