

**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
32.05.01 «Медико-профилактическое дело»

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. МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ МОЖНО ОТНЕСТИ К ОДНОМУ ИЗ РАЗДЕЛОВ МЕДИКО – БИОЛОГИЧЕСКИХ НАУК

общая патология
общая биология
микробиология
физиология

3. ОБЪЕКТОМ ИЗУЧЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

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

4. 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

5. 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

6. ОСНОВОПОЛОЖНИКОМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В РОССИИ ЯВЛЯЕТСЯ

С.Н. Давиденков
Н.К. Кольцов
С.Г. Левит
Ф. Гальтон

7. 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

8. ХРОМОСОМНУЮ ТЕОРИЮ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ СФОРМУЛИРОВАЛ

Т. Морган

Р. Вирхов

Г. Мендель

Т. Шванн

9. ПРОЕКТ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» ЯВЛЯЕТСЯ

международной программой, направленной на последовательное секвенирование участков генома

научной программой, направленной на разработку методов генотеропии

базой данных, в которой собрана информация о наследственных болезнях человека

база данных, в которой собрана информация об инфекционных заболеваниях человека

10. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД НЕ ОБЛАДАЕТ

перекрываемостью

вырожденностью

координатностью

триплетностью

11. СВОЙСТВАМИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА ЯВЛЯЮТСЯ

триплетность, универсальность, не перекрываемость, вырожденность

универсальность, специфичность, триплетность

специфичность, триплетность, универсальность, не перекрываемость

вырожденность, триплетность, не перекрываемость

12. НОСИТЕЛЯМИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ

ДНК и РНК

белки и ДНК

ДНК, РНК и белки

РНК и белки

13. ФУНКЦИЕЙ ДНК В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

сохранение наследственной информации в клетке

передача наследственной информации

передача наследственной информации и транспорт аминокислот

транспорт аминокислот

14. РАЗЛИЧИЯ В СТРОЕНИИ ДНК И РНК

составе азотистых оснований

составе нуклеотидов

первичной структуре

типе связи между нуклеотидами

15. МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ

представлен одной кольцевой молекулой ДНК

кодирует 13 тысяч белков

представлен молекулами РНК

кодирует ферменты, ответственные за репарацию

16. СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ ОБРАЗУЮТСЯ
НУКЛЕОТИДНЫЕ ПАРЫ

А-Т и Г-Ц

Г-Ц и А-Ц

Т-Г и А-Т

Ц-А и Т-Г

17. К ДИНАМИЧЕСКИМ МУТАЦИЯМ ОТНОСИТСЯ

экспансия тринуклеотидных повторов

транслокация

нонсенс-мутация

делеция

18. В ИНТЕРФАЗЕ МИТОЗА ПРОИСХОДИТ

репликация хромосом

обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами

укорочение теломеры

репликация центромерных областей хромосом

19. «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

20. ГЕНОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

ядерные и цитоплазматические элементы генетической конституции клетки

совокупность ядерных элементов генетической конституции клетки или организма

совокупность хромосом организма

совокупность транслируемых участков ДНК

21. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ НЕ ХАРАКТЕРНО

острое начало заболевания

ранняя манифестация клинических проявлений

вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем

прогрессирующий характер течения болезни

22. ХАРАКТЕРНАЯ ОСОБЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем

острое начало заболевания

наличие эффективных методов этиологического лечения

вовлеченность в патологический процесс одной системы органов

23. ДЛЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ
ПОВТОРОВ НЕ ХАРАКТЕРНЫ

Множественные врожденные пороки развития

Феномен антиципации

Изменения нервно-психического статуса

Четкая корреляция между фенотипическим проявлением заболевания и числом повторов

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

генокопии
фенокопии
геномные мутации
модификации

25. 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

26. ГЕННЫЙ ИМПРИНТИНГ – ЭТО

механизм, с помощью которого различается активность гомологичных генов у индивида в зависимости от родительского пола
появление новых мутаций у потомков
утяжеление клинической симптоматики у потомства
разные клинические проявления у сибсов

27. «БОЛЕЗНИ ИМПРИНТИНГА» – ЭТО

Заболевания, обусловленные родительским типом унаследованного патологического гена
Мультифакториальные заболевания
Патология митохондриальных генов
Последствия радиактивного воздействия на геном

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

Генная мутация, вызывающая дефект репарации ДНК
Неблагоприятное воздействие на клетки плода в раннем эмбриогенезе
Неправильное расхождение хромосом в митозе
Модификационные изменения ДНК

29. ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ЧЕЛОВЕКА ОБУСЛОВЛЕНА ГЕНАМИ, НАХОДЯЩИМИСЯ В

У – хромосоме
Аутосомах
Половых хромосомах
Х – хромосоме

30. ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

Митохондриальной ДНК
ДНК ядрышка
ДНК хромосом в ядре
Рибосомами

31. МАТЕРИНСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

Митохондриальной ДНК
ДНК ядрышка
ДНК хромосом в ядре
Рибосомами

32. БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ, СВЯЗАНЫ С

- мутациями в ДНК-митохондрий
- мутациями в аутосомах
- точковыми мутациями
- делециями длинных плеч Y-хромосомы

33. 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

34. ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ МУТАЦИЯ, ВОЗНИКАЮЩАЯ В

- Гаметах
- Миоцитах
- Стволовых клетках
- Фагоцитах

35. НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПАТОГЕНЕЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- нарушение реализации генетической информации
- нарушение адаптационных возможностей
- изменение иммунного ответа
- нарушение строения и функции органов

36. КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА

- 30 тыс
- 3 млрд
- 3 млн
- 300 тыс

37. МУЖЧИНА БОЛЕЛ ГИПЕРТРИХОЗОМ И ЦВЕТОВОЙ СЛЕПОТОЙ. ОБА ГЕНА ОН ПОЛУЧИЛ ОТ

- от отца и матери
- только от отца
- только от матери
- заболевания не наследуются

38. К КАКОМУ ЗАКОНУ МЕНДЕЛЯ ОТНОСИТСЯ РЕЗУЛЬТАТ РАСЩЕПЛЕНИЯ ПРИЗНАКОВ В ЧАСТОТНЫХ СООТНОШЕНИЯХ: 75 % ОСОБЕЙ ИМЕЮТ ДОМИНАНТНЫЕ ПРИЗНАКИ И 25% - РЕЦЕССИВНЫЕ

- закон расщепления
- гипотеза чистоты гамет
- закон единообразия
- закон независимого наследования при дигибридном скрещивании

39. 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

40. КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ОДНОЙ И ТОЙ ЖЕ НОЗОЛОГИЧЕСКОЙ
ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕН
спецификой реализации наследственной программы организма в конкретных условиях среды
специфичностью мутаций
специфичностью условий среды
плейотропией

41. ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ ХАРАКТЕР ПАТОЛОГИИ У БОЛЬНОГО ОБУСЛОВЛЕН
уникальной генетической конституцией каждого человека
типом наследования патологии
характером мутационного изменения
морфофункциональными особенностями организма больного

42. В КАКИХ КЛИНИКАХ ДОЛЯ БОЛЬНЫХ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ
ВЫШЕ
педиатрии
офтальмологии
хирургии
рентгенологии

43. ВРОЖДЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЯ
диагностируемые при рождении
обусловленные мутацией генов
проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка
проявляющиеся во время пубертатного периода

44. 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

45. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОРОКА РАЗВИТИЯ
стойкие морфологические изменения тканей или органов, выходящие за пределы вариаций
их нормального строения и нарушающие их функцию
пороки развития, определяющиеся при рождении
врожденные уродства
пороки развития без функциональных нарушений

46. 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

47. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ - ЭТО

обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для постановки диагноза
анализ генотипа больного с целью постановки диагноза
анализ результатов параклинических методов исследования больного
диагностика заболевания на основе анамнестических данных и данных литературы

48. АНТРОПОМЕТРИЯ В ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СЛУЖИТ ДЛЯ

выявления врожденных морфогенетических вариантов и малых аномалий развития
контроля физического развития ребенка
контроля функционального состояния ребенка
контроля психо-моторного развития ребенка

49. 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

50. АНИРИДИЯ – ЭТО

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

51. АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ - ЭТО

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

52. АНОФТАЛЬМИЯ – ЭТО

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

53. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

увеличение длины пальцев
укорочение пальцев
изменение формы пальцев
сращение пальцев

54. АЛОПЕЦИЯ – ЭТО

полное или частичное отсутствие волос
избыточное оволосение у лиц женского пола по мужскому типу
редкие сухие ломкие волосы
избыточное оволосение у лиц мужского пола

55. АНЭНЦЕФАЛИЯ – ЭТО

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

56. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

увеличение длины пальцев
укорочение пальцев
изменение формы пальцев
сращение пальцев

57. БРАХИЦЕФАЛИЯ - ЭТО

увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
"башенный" череп
увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

58. БЛЕФАРОФИМОЗ – ЭТО

сращение век
короткая глазная щель
опущенные углы глаз
сращение бровей

59. ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ - ЭТО

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

60. ГИПЕРТЕЛОРИЗМ - ЭТО

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

61. 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

62. КРИПТОРХИЗМ – ЭТО

неопущение яичек в мошонку
незаращение мочеиспускательного канала
половых органов
гипоплазия тестикул

63. КАМПТОДАКТИЛИЯ – ЭТО

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

64. МИКРОГНАТИЯ – ЭТО
малые размеры верхней челюсти
малые размеры нижней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
малое ротовое отверстие

65. ОЛИГОДАКТИЛИЯ – ЭТО
отсутствие одного или более пальцев
отсутствие ногтевых пластинок
сращение пальцев
увеличение количества пальцев

66. ОКСИЦЕФАЛИЯ - ЭТО
«башенный» череп
увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
отсутствие борозд и извилин больших полушарий
длинный узкий с выступающим лбом и затылком череп

67. ПРОГНАТИЯ – ЭТО
чрезмерное развитие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
чрезмерное развитие нижней челюсти

68. 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

69. СИНДАКТИЛИЯ – ЭТО
сращение пальцев
сращение конечностей по всей длине
сращение в конечности в нижней трети
сращение бровей

70. СИНОФРИЗ – ЭТО
сращение бровей
сращение конечностей
сращение пальцев рук
недоразвитие скуловых дуг

71. 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

72. ЭПИКАНТ - ЭТО

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

73. ГЕН ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

последовательность нуклеотидов в ДНК, кодирующая определенный белок
последовательность аминокислот
последовательность нуклеотидов в РНК, кодирующая определенный белок
последовательность нуклеотидов в т-РНК

74. СКОЛЬКО НА СЕГОДНЯШНИЙ ДЕНЬ ОПИСАНО МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

5000
50
500
50000

75. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

мутации единичных генов
анеуплоидии
полиплоидии
транслокации

76. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ

изменением структуры генов
потерей гетерохроматиновых участков хромосом
потерей генов
увеличением хромосомного материала

77. БОЛЕЗНИ С ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ ВОЗНИКАЮТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

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

78. БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ СВЯЗАНЫ С

мутациями в ДНК-митохондрий
мутациями в аутосомах
точковыми мутациями
транслокациями

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

аутосомно-рецессивным
X-сцепленным рецессивным
X-сцепленным доминантным
аутосомно-доминантным

80. 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

81. ПОНЯТИЕ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ МОЖЕТ БЫТЬ ОТНЕСЕНО

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

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

3-5%
1-2%
менее 1%
5-6%

83. КЛАССИФИКАЦИЯ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕВОЗМОЖНА НА ОСНОВЕ

возраста начала заболевания
Количества мутантных генов
Преимущественного поражения определенных систем и органов
Типа наследования

84. ДЕЙСТВИЕ МУТАНТНОГО ГЕНА ПРИ МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

На различных уровнях: клиническом, биохимическом, молекулярном
Только на клиническом уровне
Нарушаются только определенные этапы метаболизма
На клеточном уровне

85. СИБСЫ – ЭТО

братья и сестры пробанда
все родственники пробанда
дяди пробанда
родители пробанда

86. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ДОМИНАНТНЫХ БОЛЕЗНЕЙ, В ОСНОВНОМ, ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

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

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

Синдрома Марфана
Синдрома Беквита-Видемана
Пигментной ксеродермы
Синдрома Дауна

88. ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЮТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, КРОМЕ

адреногенитальный синдром
синдром Марфана
нейрофиброматоз
ахондроплазия

89. ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

нейрофиброматоз
фенилкетонурия
миопатия Дюшенна
шизофрения

90. 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

91. ДИАГНОЗ СИНДРОМ МАРФАНА СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ

Жалоб больного, семейного анамнеза, молекулярно-генетических исследований
Биохимического анализа
Клинических симптомов,
Цитогенетического анализа

92. 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

93. ПОЛОЖЕНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

Больные встречаются в каждом поколении (вертикальный тип передачи признака)
сын никогда не наследует заболевания от отца
родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
сын никогда не наследует заболевания от матери

94. 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

95. 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

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

близко к 0%
50%
100%
25%

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

25%
50%
100%
близко к 0%

98. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОТЕЦ БОЛЕН СИНДРОМОМ МАРФАНА, МАТЬ ЗДОРОВА И ОДНА БОЛЬНАЯ ДОЧЬ С СИНДРОМОМ МАРФАНА

50%
100%
25%
близко к 0%

99. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА СИНДРОМОМ МАРФАНА, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ОДИН СЫН С СИНДРОМОМ МАРФАНА

50%
100%
близко к 0%
25%

100. ПРОЦЕНТНАЯ 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%

101. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА СИНДРОМОМ МАРФАНА, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ДВЕ ДОЧЕРИ С СИНДРОМОМ МАРФАНА

50%
100%
близко к 0%
25%

102. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА СИНДРОМОМ МАРФАНА, ОТЕЦ ЗДОРОВ, А СЫН И ДОЧЬ БОЛЬНЫ СИНДРОМОМ МАРФАНА

50%

100%

близко к 0%

25%

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

50%

25%

0%

100%

104. ДЛЯ СИНРОМА МАРФАНА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ. КРОМЕ
Аномалии в системе хромосом

Аномалии органа зрения

Высокий рост

Аномалии развития сердечно-сосудистой системы

105. ДЛЯ СИНРОМА МАРФАНА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ. КРОМЕ
Умственная отсталость

Аномалии органа зрения

Высокий рост

Аномалии развития сердечно-сосудистой системы

106. 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

107. 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%

108. 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%

109. ИЗВЕСТНОЕ ЧИСЛО СИНДРОМОВ И ЗАБОЛЕВАНИЙ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

2500
100
800
1500

110. ЧАСТОТА МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

Частота генных заболевания колеблется от 1:2000 до 1:100000

Моногенная патология широко распространена среди населения

Все генные болезни встречаются так же часто, как распространенные хронические заболевания мультифакториальной этиологии

Генные болезни чрезвычайно редки

111. 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

112. 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

113. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА, ТИП I

Множественные пигментные пятна на коже, опухоли накожные и подкожные

Врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости

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

Анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода

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

близко к 0%

50%

100%

25%

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

25%

50%

100%

близко к 0%

116. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОТЕЦ БОЛЕН НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ, МАТЬ ЗДОРОВА И ОДНА БОЛЬНАЯ ДОЧЬ

50%

100%

25%

близко к 0%

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

50%

100%

близко к 0%

25%

118. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ДВА СЫНА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

50%

100%

близко к 0%

25%

119. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ МАТЬ БОЛЬНА НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ, ОТЕЦ ЗДОРОВ И ДВЕ ДОЧЕРИ С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

50%

100%

близко к 0%

25%

120. ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ТРЕТЬЕГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ, ОТЕЦ ЗДОРОВ, А СЫН И ДОЧЬ БОЛЬНЫ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ

50%

100%

близко к 0%

25%

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

50%

25%

0%

100%

122. ДЛЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ. КРОМЕ

Аномалии в системе хромосом
Множественные пигментные пятна на коже
опухоли на кожные и подкожные
веснушчатость в подмышечных и паховых областях

123. ДЛЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА ХАРАКТЕРНЫ ВСЕ УКАЗАННЫЕ ПРИЗНАКИ.
КРОМЕ

Подвывих хрусталика
Множественные пигментные пятна на коже
опухоли на кожные и подкожные
веснушчатость в подмышечных и паховых областях

124. 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

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

Aa x aa
AA x aa
Aa x Aa
AA x AA

126. СИНДРОМ ХОЛТ-ОРАМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО

Аутосомно-доминантному типу
Х-сцепленному рецессивному типу
Аутосомно-рецессивному типу
Х-сцепленному доминантному типу

127. ДИАГНОЗ СИНДРОМА ХОЛТ-ОРАМА СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ
Минимальных клинических диагностических критериев и семейного анамнеза
Молекулярно-генетических и биохимических исследований
цитогенетических исследований

128. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА ХОЛТ-ОРАМА

Дефект межжелудочковой перегородки, другие пороки сердца, лучевая косорукость,
гипоплазия 1 пальца кисти, трехфаланговый 1 палец кисти
Трехфаланговый большой палец, отставание в росте, узкие плечи, врожденная анемия
Высокий рост, деформация грудины, арахнодактилия, вывих хрусталика, пороки сердца и
крупных сосудов
Дефекты позвоночника, дисплазия лучевой кости, трахеопищеводная фистула,
неперфорированный анус, пороки развития почек

129. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В
ОСНОВНОМ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

частотой гетерозигот в популяции
высоким уровнем спонтанных мутаций
невозможностью эффективного лечения
утяжелением симптоматики в последующих поколениях

130. ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

Фенилкетонурия

Эпилепсия

Пилоростеноз

Врожденные пороки сердца

131. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ОСНОВНОМ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

частотой гетерозигот в популяции

тяжестью заболевания

высоким уровнем спонтанных мутаций

невозможностью эффективного лечения

132. ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ

Генные мутации

Сбалансированные транслокации

Изменения числа хромосом

Несбалансированные транслокации

133. ДЛЯ КЛИНИКИ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ХАРАКТЕРНО

Задержки психомоторного развития

Мекониального илеуса

Патологии бронхолегочной системы

Кистофиброза поджелудочной железы

134. 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

135. 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, ХУ

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

136. 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

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

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

138. ПРОЦЕНТНАЯ 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%

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

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

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

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

141. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ ГЕНА ФКУ, СОСТАВЛЯЕТ

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

142. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГОМОЗИГОТНОЙ ПО НОРМАЛЬНОМУ АЛЛЕЛЮ, СОСТАВЛЯЕТ

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

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

100%
50%
25%
0%

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

25%

100%

50%

близко к 0%

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

аутосомно-рецессивно

X-сцепленно-рецессивно

X-сцепленно-доминантно

аутосомно-доминантно с неполной пенетрантностью

146. 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

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

Аутосомно-рецессивным

X-сцепленном рецессивным

X-сцепленном доминантным

Аутосомно-доминантным

148. 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

149. ПРИЗНАК НЕ ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

женщины болеют чаще мужчин;

заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;

у больных родителей могут быть здоровые дети;

родители являются кровными родственниками.

150. ДЛЯ ФЕРМЕНТОПАТИЙ НЕ ХАРАКТЕРНЫ

аномалии кариотипа

хроническое прогрессирующее течение

генетическая гетерогенность

клинический полиморфизм

151. 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

152. 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

153. ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА СТАВИТСЯ 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

154. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ТАЛАССЕМИИ

Анемия, гепатоспленомегалия, выступающие лобные бугры, башенный череп, выступающие скулы, монголоидный разрез глаз, водянка **плода**

Анемия, нейтропений, тромбоцитопения различной степени, повышение уровня фетального гемоглобина, гипоплазия лучевой кости, пигментация кожи, микроцефалия

Желтуха, анемия, спленомегалия, желчные камни, язвы голени

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

155. НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЙ ТИП БРАКОВ ПРИ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ

Aa x Aa

aa x aa

aa x Aa

aa x AA

156. ДЛЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ НЕ ХАРАКТЕРНА

Патология опорно-двигательного аппарата

Умственная отсталость

Слабая пигментация кожи и волос

Расторможенность

157. КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СВЯЗАНА С ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ФЕРМЕНТА

Фенилаланингидроксилазы

Галактозидазы
Дигидроптеринредуктазы
Дигидрофолатредуктазы

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

тератогенного воздействия
генного дефекта
мутагенного воздействия
по статистике появления пороков

159. К ФЕРМЕНТОПАТИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ

ахондроплазия
гистидинемия
тирозинемия
алкаптонурия

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

сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%
заболевание наблюдается преимущественно у женщин
все дочери больных мужчин являются носительницами
больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей

161. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРТИНА-БЭЛЛ
ВОЗМОЖНА С

синдромом Клайнфельтера
синдромом Элерса-Данло
шизофренией
синдромом Дауна

162. ГЕМОФИЛИЯ – СЛЕДСТВИЕ

генных мутаций
соматических мутаций
антиморфных мутаций
хромосомных мутаций

163. ДЛЯ Х-СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ НЕ
ХАРАКТЕРНА

одинаковая заболеваемость у женщин и мужчин
сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны
прослеживание заболевания в каждом поколении
если больна мать, то независимо от пола вероятность рождения больного ребенка 50%

164. ДЛЯ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА НЕ ХАРАКТЕРНО

начало заболевания в 25-30 лет
прогредиентное течение
нарастающая мышечная слабость
«утиная походка»

165. МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО
Х-сцепленному рецессивному типу

Аутосомно-доминантному типу
Аутосомно-рецессивному типу
Х-сцепленному доминантному типу

166. ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА И БЕККЕРА ЯВЛЯЮТСЯ

разными клиническими формами одного и того же заболевания.

генокопиями
разными заболеваниями
фенокопиями

167. 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

168. ДИАГНОЗ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА МОЖНО ПОСТАВИТЬ ПРИ

манифестации заболевания в раннем возрасте, нарастающей мышечной слабости, псевдогипертрофии икроножных мышц, поражении лиц мужского пола
манифестации заболевания в возрасте 30-50 лет, птозе, слабости мышц глотки, признаках миопатии и дистрофии в мышечных биоптатах
манифестации заболевания в раннем возрасте рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции желудочно – кишечного тракта, мышечной слабости и гипотрофии
манифестации заболевания вскоре после рождения, мышечной гипотонии, отсутствии

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

белка дистрофина
дофамина
церулоплазмينا
фенилаланин гидроксилазы

170. ПРИ МИОПАТИИ ДЮШЕННА НАРУШЕН СИНТЕЗ БЕЛКА

Дистрофина
Дофамина
Церулоплазмينا
Медь-транспортной АТФ-азы

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

50%
100%
25%
0%

172. ДИАГНОЗ СИНДРОМА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ С ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМОЙ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ РЕЗУЛЬТАТОВ цитогенетического исследования
биохимического исследования
психологического исследования
энцефалографического исследования

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

Врожденной тугоухости
Умственной отсталости
Увеличения размеров кистей и стоп
Макроорхидизма

174. 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

175. ДЛЯ ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕОЗА ХАРАКТЕРНО

Отставание костного возраста от паспортного
Повышенная потливость
Непереносимость жиров
Жидкий зловонный стул

176. МАКРОГЛОССИЯ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

Врожденного гипотиреоза
Муковисцидоза
Адреногенитального синдрома
Синдрома Марфана

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

Врожденной слепоты
Умственной отсталости
Увеличения размеров кистей и стоп
Макроорхидизма

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

Цитогенетического исследования
Биохимических исследований
Энцефалографии
Психологического тестирования

179. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО МАЛЬЧИКА ЖЕНЩИНОЙ, ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНЫХ СЫНА И БРАТА ГЕМОФИЛИЕЙ
50%

100%
25%
близко к 0%

180. ФОСФАТДИАБЕТ ПЕРЕДАЕТСЯ ПО Х-СЦЕПЛЕННОМУ ДОМИНАНТНОМУ 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

181. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ИСПОЛЬЗУЮЩИЙСЯ ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА
МОНОГЕННОЙ ПРИРОДЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ

молекулярно-генетический
цитогенетический
близнецовый
популяционно-статистический

182. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ
ИНФОРМАТИВНО

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

183. ПРОМОТОРНАЯ ОБЛАСТЬ – ЭТО

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

184. СТРУКТУРНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В ОСНОВНОМ

в эухроматине
между умеренно повторяющимися последовательностями
среди высокоповторяющихся последовательностей
в гетерохроматине

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

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

186. 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

187. 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

188. ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ МОЖНО НА ОСНОВАНИИ сонливости, заторможенности, рвоты, необычного цвета и запаха мочи высокого роста, ускоренного полового развития, иридодонеза задержки умственного развития, гипогенитализма, ожирения врожденного порока развития, альбинизма, страбизма

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

190. ДИАГНОСТИКА МУКОВИСЦИДОЗА ВОЗМОЖНА НА ОСНОВАНИИ АНАЛИЗА содержания электролитов в поте
содержания триглицеридов в крови
содержания меди в моче
содержания аминокислот в плазме крови

191. 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

192. СОСТОЯНИЯ, ЯВЛЯЮЩИЕСЯ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторного и речевого развития снижение слуха и глухота
легкая олигофрения в сочетании с врожденными пороками развития
снижение зрения и слепота

193. 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

194. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ, НЕ ОТНОСЯЩИЙСЯ К МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ
Кариотипирование

Полимеразная цепная реакция
Секвенирование
Микрочипы

195. 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

196. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДИАГНОСТИРУЕТСЯ С ПРИМЕНЕНИЕМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ

моногенные заболевания

мультифакториальные заболевания

болезни, обусловленные изменением числа хромосом

болезни, обусловленные изменением структуры хромосом

197. 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

198. ГЕН РЕГУЛЯТОР

кодирует синтез белка-репрессора

блокирует транскрипцию

включает структурные гены

выключает структурные гены

199. ОПЕРОН - ЭТО

единица считывания генетической информации

единица мутации

участок начала транскрипции

биологически активные соединения, осуществляющие репарацию

200. 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

201. ИНДУЦИРОВАННЫЙ МУТАГЕНЕЗ НЕ ВЫЗЫВАЮТ

Дозированные физические нагрузки

Соматические заболевания матери

Эмоциональные стрессы

Вирусы

202. ЕДИНИЦА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА

Триплет

Динуклеотид
Пиримидиновое основание
Инtron

203. КАКОЙ ИЗ МЕТОДОВ НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Гибридологический
Генеалогический
Близнецовый
Популяционно-статистический

204. СИМПТОМЫ, ЯВЛЯЮЩИЕСЯ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СПЕЦИАЛЬНЫХ БИОХИМИЧЕСКИХ ТЕСТОВ

расторженность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи
умственная отсталость
врожденные пороки развития различных органов и систем
привычное невынашивание

205. 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

206. БИОХИМИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАЗНАЧАЕТСЯ В СЛУЧАЕ

повышенной фоточувствительности кожи и снижения зрения
умственной отсталости и врожденных пороков развития
высокого роста и гипогонадизма
нейрофибром и пятен «кофе с молоком»

207. ПРОЦЕССИНГ ОБЕСПЕЧИВАЕТ

"вырезание" интронных областей
транскрипцию
трансляцию
участок начала транскрипции

208. ПРОМОТРОНАЯ ОБЛАСТЬ – ЭТО

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

209. СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК - ЭТО

идентификация последовательности оснований ДНК
многократное повторение какого-либо участка ДНК
выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген

210. ПОНЯТИЕ ГЕНА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

участок ДНК, ответственный за синтез полипептида
только интронные участки гена

только экзонные участки гена
комплекс экзонных участков гена

211. КАКИЕ СИМПТОМЫ ЯВЛЯЮТСЯ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторного и речевого развития
легкая олигофрения, задержка полового созревания
олигофрения в сочетании с общей диспластичностью
олигофрения в сочетании с пороками развития

212. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ

Мутации генов
Перенос участка одной хромосомы на другую
Взаимодействие генетических и средовых факторов
Делеция, дупликация, инсерция участков хромосом

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

клетки крови
клетки костного мозга
клетки кожи
половые клетки

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

арахнодактилией
аневризмой аорты
подвывихами хрусталика
всеми перечисленными симптомами

215. МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Биохимический, молекулярно-генетический
популяционно-статистический
дерматоглифики
цитогенетический

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

Фенилкетонурия
Амавротическая идиотия
Галактоземия
Серповидноклеточная анемия

217. ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ОТСУТСТВУЕТ ФЕРМЕНТ

Фенилаланингидроксилаза
Кодаза
Лактаза
Гексозаминидаза

218. 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

219. ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ГЕНЫ ПЕРЕДАЮТСЯ

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

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

генных мутаций
модификации
геномных мутаций
хромосомных мутаций

221. 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

222. МОНОГЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

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

223. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У ОТЦА, СТРАДАЮЩЕГО
ГЕМОФИЛИЕЙ

0%
25%
50%
100%

224. ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ

клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости
биохимического анализа мочи и крови
данных осмотра окулистом, кардиологом и параклинических методов исследования
характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня
креатининфосфокиназы в сыворотке крови

225. САМЫЙ ХАРАКТЕРНЫЙ ПРИЗНАК УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ С ЛОМКОЙ X-
ХРОМОСОМОЙ

Морфологическое изменение X-хромосомы (FRA-X) в 10-30% исследуемых клеток
Четкая клиническая картина заболевания
Дефект интеллекта у лиц женского пола
Морфологическое изменение X-хромосомы (FRA-X) в 100% исследуемых клеток

226. ДЛЯ КЛИНИКИ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ НЕ ХАРАКТЕРНО

Множественные пороки развития

Феномен антиципации

Гиперметилирование в промоторной области

Изменения нервно-психического статуса

227. ДИЕТОТЕРАПИЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ НАЧИНАЮТ ПРИ УРОВНЕ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ ВЫШЕ

6 мг%

4 мг%

20 мг%

15 мг%

228. К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ БОЛЕЗНЯМ НЕ ИМЕЮТ ОТНОШЕНИЕ

Дефекты расщепления гликогена

Нарушение окисления жирных кислот

Дефекты ферментов дыхательной цепи

Нарушения пируватдегидрогеназного комплекса

229. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

Диетотерапия с ограничением фенилаланина

Энзимотерапия

Диета с ограничением тирозина

Назначение витаминов группы В

230. ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ КЛИНИЧЕСКИ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

В периоде новорожденности

К концу первого года жизни

В пубертатном периоде

После 30 лет

231. СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА

Недостаточностью синтеза бета-цепей гемоглобина

Недостаточностью синтеза дельта-цепей гемоглобина

Дефектом мембраны эритроцитов

Изменением первичной структуры дельта-цепей гемоглобина

232. ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ

Аутосомно-рецессивно

Аутосомно-доминантно

X-сцепленно-рецессивно

X-сцепленно-доминантно

233. 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

234. ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА НАРУШЕН ОБМЕН

Меди

Калия

Билирубина

Триглицеридов

235. ДЛЯ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ХАРАКТЕРНО

Спастические параличи

Недостаточность пищеварительных ферментов

Патология бронхолегочной системы

Нормальный интеллект

236. 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

237. ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА ВОЗМОЖНО

Определением электролитов в поте

Исследованием креатинина в моче

Определением уровня липопротеинов в плазме крови

Исследованием кариотипа

238. В ДИАГНОСТИКЕ МУКОВИСЦИДОЗА ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

электролитов в поте

аминокислот в плазме крови

меди в моче

холестерина в крови

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

Фенилаланина

Фенилгидразина

Фенилглицина

2,4-динитрофенилгидразина

240. ЗА РАЗВИТИЕ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ОТВЕТСТВЕННЫ ГЕНЫ

Сократительных белков миокарда

Сердечных натриевых каналов

Сердечных калиевых каналов

Липопротеинов низкой плотности

241. 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%

242. 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. РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВОЙ ТЕТКИ ПРОБАНДА ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ СОСТАВЛЯЕТ

0%

50%

75%

10%

243. ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

Муковисцидоз

Семейная гиперхолестеринемия

Хондродистрофия

Нейрофиброматоз

244. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ - ЭТО ПРИМЕР

Генной мутации

Хромосомной мутации

Геномной мутации

Модификационной изменчивости

245. ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

Синдром Марфана

Муковисцидоз

Фенилкетонурия

Галактоземия

246. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЕТСЯ

нейрофиброматоз

синдром Шерешевского-Тернера

миопатия Дюшенна

шизофрения

247. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЮТСЯ

несовершенный остеогенез

гемофилия
синдром Шерешевского-Тернера
миопатия Дюшенна

248. РЕЦЕССИВНЫЙ ГЕН ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ТЕМ, ЧТО
проявляется в гомозиготном состоянии
проявляется в гетерозиготном состоянии
проявляется в гомо- и гетерозиготном состоянии
подавляет доминантный ген

249. К ПРИЗНАКАМ, СЦЕПЛЕННЫМ С ПОЛОМ, У ЧЕЛОВЕКА, ОТНОСЯТСЯ
гемофилия
полидактилия
миопия
гипертрихоз

250. ПРИЧИНАМИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЮТСЯ
изменение в структуре гена
изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному
изменение структуры хромосом
увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному

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

50%
25%
10%
2,5%

252. В СЕМЬЕ СЫН СТРАДАЕТ ГЕМОФИЛИЕЙ, А МАТЬ И ОТЕЦ ЗДОРОВЫ. КАКОВА
ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО МАЛЬЧИКА, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО
ГЕМОФИЛИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ КАК X-СЦЕПЛЕННЫЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК

50%
100%
0%
75%

253. БРАК МЕЖДУ РОДСТВЕННИКАМИ I СТЕПЕНИ РОДСТВА НАЗЫВАЕТСЯ

инцест
морганический
инбридинг
полигамия

254. ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДИЕТОЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНОГО С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ
СОСТАВЛЯЕТ

всю жизнь
от 2 до 6 месяцев
от 2 месяцев до 1 года
от 2 месяцев до 5-6 лет

255. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

Хорея Гентингтона
Фенилкетонурия
Серповидно-клеточная анемия
Шизофрения

256. С X-ХРОМОСОМОЙ СЦЕПЛЕН ГЕН

Гемофилии А
Адреногенитального синдрома
Ахондроплазия
Хорея Гентингтона

257. 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

258. 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%

259. 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

260. 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

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

50%
100%
75%
25%

262. 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

263. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА

Аутосомно-рецессивно

Аутосомно-доминантно

Сцеплено с х-хромосомой доминантно

Сцеплено с х-хромосомой рецессивно

264. ДЛЯ МАЛЬЧИКОВ С АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ

Преждевременное половое развитие

Интерсексуальное строение гениталий

Задержка костного возраста

Низкий рост

265. 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

266. НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ВОЗРАСТОМ МАНИФЕСТАЦИИ ДЛЯ ПРОСТОЙ ВИРИЛЬНОЙ ФОРМЫ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА У МАЛЬЧИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

Первое десятилетие

Период новорожденности

Первый год жизни

Зрелый возраст

267. 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

268. ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ВЫЯВЛЯЕТСЯ

Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия

Гипотирозинемия

Гипофенилаланинемия
Гипоцерулоплазминемия

269. НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА
НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

Тестикулярной феминизации
Клайнфельтера
Тернера
Нунан

270. ПОРАЖЕНИЕ МЫШЕЧНОГО ВОЛОКНА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

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

271. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ
ДЮШЕННА

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

272. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ
ПРИЗНАКОМ ПРИ

Синдроме фрагильной X-хромосомы
Муковисцидозе
Нейрофиброматозе
Адреногенитальном синдроме

273. ПРИ ВИРИЛЬНОЙ ФОРМЕ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА У МАЛЬЧИКОВ
ИСПОЛЬЗУЕТСЯ

Заместительная терапия
Хирургическое лечение
Симптоматическое лечение
Психотерапия

274. ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ
ПРИЗНАКОМ ПРИ

Синдроме Марфана
Ахондроплазии
Нейрофиброматозе
Адреногенитальном синдроме

275. X-СЦЕПЛЕННЫЙ-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

Синдрома фрагильной X-хромосомы
Муковисцидоза
Нейрофиброматоза
Адреногенитального синдрома

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

Несовершенного остеогенеза
Ахондроплазии
Синдрома Элерса-Данло
Остеопетроза

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

Эктродактилия
Крипторхизм
Криптофтальм
Гидроцефалия

278. 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 фрагильной X-хромосомы

279. НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ПРОДУКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ ЗЛАКОВЫЕ ПРОТЕИНЫ, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

Целиакии
Муколипидоза
Муковисцидоза
Мукополисахаридоза

280. У ПРОБАНДА С АХОНДРОПЛАЗИЕЙ ВСЕ БЛИЖАЙШИЕ РОДСТВЕННИКИ ЗДОРОВЫ. ЕСЛИ УЧЕСТЬ, ЧТО ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА ПРАКТИЧЕСКИ РАВНА 100%, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ ПРОБАНДА СОСТАВЛЯЕТ

Менее 1%
100%
50%
25%

281. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ ХАРАКТЕРЕН

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

282. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТОСКЛЕРОЗА

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

283. У ЧЕЛОВЕКА ГЕН, ВЫЗЫВАЮЩИЙ ОДНУ ИЗ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОНЕМОТЫ (a), 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

284. 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

285. ГЕНЫ, НАХОДЯЩИЕСЯ В У-ХРОМОСОМЕ ПЕРЕДАЮТСЯ

от отца сыновьям

от отца к дочерям

от отца ко всем детям

286. ДЛЯ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ

Кариотипирование

Определение иммунореактивного трипсина

Определение электролитов пота

Определение активности пищеварительных ферментов в кале

287. ПОТОВАЯ ПРОБА ОСНОВАНА НА ОПРЕДЕЛЕНИИ В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ КОНЦЕНТРАЦИИ ИОНОВ

Na и Cl

Na и Mg

Ca и P

K и Mg

288. ОБЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ДЛЯ ВСЕХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

Повышение уровня фенилаланина

Повышение уровня тирозина

Снижение активности дегидрофолатредуктазы

Дефект восстановления ВН4

289. ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ЛАБОРАТОРНЫМ КРИТЕРИЕМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

Гиперфенилаланинемия

Лейкоцитоз

Гипертирозинемия

Подъем уровня гомогентизиновой кислоты

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

Полиморфных ДНК маркеров

Диагноза заболевания

Последовательности генетического кода

Типа наследования заболевания

291. КОСВЕННЫЕ МЕТОДЫ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ
Определения факта наследования хромосомы, несущий поврежденный ген
Подтверждения диагноза
Подтверждения типа наследования патологии
Регистрации мутации de novo

292. 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

293. МЕТОДОМ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ОПРЕДЕЛИТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ
ОСНОВАНИЙ В НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ, ЯВЛЯЕТСЯ
Аллель-специфическая гибридизация
Множественная амплификация
Секвенирование
Блот-гибридизация

294. ПЦР ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ
Определения мутаций в генах
Измерения активности ферментов
Изучения хромосомных поломок
Биохимического скрининга беременных

295. ПЦР ПРИМЕНЯЕТСЯ В МЕДИЦИНЕ ДЛЯ
Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям
Определения мозаичного хромосомного клона
Исследования хромосом
Определения концентрации белков в сыворотке

296. ПЦР СТАЛА ВОЗМОЖНОЙ БЛАГОДАРЯ ОТКРЫТИЮ
Термостабильной ДНК-полимеразы
Теломеразы
ДНК-полимеразы
РНК-полимеразы

297. В РЕЗУЛЬТАТЕ ПРЯМОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ
Мутации, приводящие к наследственному заболеванию
Большие хромосомные перестройки
Инверсии и транслокации
Группы сцепления

298. В РЕЗУЛЬТАТЕ КОСВЕННОЙ ДНК ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ
Патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
Большие хромосомные перестройки
Инверсии и транслокации
Группы сцепления

299. 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

300. ГДЕ У ЧЕЛОВЕКА РАСПОЛОЖЕН ГЕН, ВЫЗЫВАЮЩИЙ ГЕМОФИЛИЮ
в X-хромосоме
в Y-хромосоме
в 1-й паре аутосом
в 18 паре аутосом

301. ОДИН ГЕН ПОЛНОСТЬЮ ПОДАВЛЯЕТ ДЕЙСТВИЕ ДРУГОГО:
полное доминирование
неполное доминирование
кодминирование
сверхдоминирование

302. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ МЕТОД
биохимический
исследования полового хроматина
функциональной диагностики
цитогенетический

303. 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

304. В КАКОМ ВОЗРАСТЕ ПРОЯВЛЯЮТСЯ ПЕРВЫЕ СИМПТОМЫ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ
в первые недели жизни
в эмбриональном периоде
в зрелом возрасте

305. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ТИПИЧНОЙ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА, КРОМЕ
ХОРЕИЧЕСКОГО ГИПЕРКИНЕЗА, ВКЛЮЧАЕТ
деменцию
пластическую экстрапирамидную ригидность
акинезию
гипомимию

306. ДИАГНОЗ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ
характерной неврологической симптоматики, времени начала и характера течения,
определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови
данных определения концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости
осмотра окулиста, невролога, данных ультразвукового исследования
результатов гистологического исследования

307. К ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ЛЕЧЕНИЯ МОНОГЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОТНОСЯТ

генную инженерию
антибиотикотерапию
ограничение введения вредного продукта
заместительную терапию

308. К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА НЕ ОТНОСИТСЯ

Ахондроплазия
Мукополисахаридозы
Болезнь Гоше
Фенилкетонурия

309. КАКИЕ ФОРМЫ МУКОВИСЦИДОЗА ВЫДЕЛЯЮТ

все перечисленное
кишечная форма
бронхолегочная форма
смешанная форма
мекониальный илеус

310. МИОПАТИЯ ДЮШЕННА РАЗВИВАЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

Дистрофина
Фенилаланингидроксилазы
Эластина
Коннексина

Раздел 2. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

1. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ПРИ

При возрасте матери до 18 лет
Многодетности
Кровнородственных браках
Токсикозе беременности

2. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ПРИ

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. КАРИОТИП ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

хромосомный набор, характерный для каждого биологического вида

совокупность всех генов организма

гаплоидный набор хромосом

совокупность всех участков ДНК, кодирующих белки

9. КАРИОТИПИРОВАНИЕ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

болезней, обусловленных изменением числа и структуры хромосом

мультифакториальных заболеваний

наследственных дефектов обмена веществ

сердечно-сосудистых заболеваний

10. ПОКАЗАНИЕМ К КАРИОТИПИРОВАНИЮ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

гепато-спленомегалия

повторные спонтанные аборт

множественные пороки развития

бесплодие

11. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

хромосомной патологии
моногенной патологии
мультифакториальной патологии
патологии соединительной ткани

12. К ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ НЕ ОТНОСЯТСЯ

Изохромосомы
Трисомии
Моносомии
Полипloidии

13. К ЧИСЛОВЫМ ХРОМОСОМНЫМ АНОМАЛИЯМ ОТНОСЯТ

Анеуплоидии
Транслокации
Инверсии
Дицентрические хромосомы

14. НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ
СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

47, XXУ
47, ХУУ
46, XX, 5p-
45, Х0

15. НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ, ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ
СИНДРОМ ПАТАУ

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

16. КАКОЙ КАРИОТИП НЕ ОТНОСИТСЯ К СИНДРОМУ ДАУНА

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

17. НИЗКИЙ РОСТ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

45, Х0
47, ХХХ
47, ХХУ
47, ХУУ

18. ПАЦИЕНТОВ С КАКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ВЫ НАПРАВИТЕ НА
КАРИОТИПИРОВАНИЕ

хромосомной
моногенной
мультифакториальной
инфекционной

19. 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

20. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАЗНАЧАЕТСЯ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА

заболеваний, обусловленных изменением числа и структуры хромосом
мультифакториальных заболеваний
наследственных заболеваний обмена веществ
наследственных заболеваний соединительной ткани

21. НА ОСНОВАНИИ КАКИХ КЛИНИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ МОЖНО ПОСТАВИТЬ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

умственная отсталость и пороки развития различных органов и систем
пороки развития и нормальное умственное развитие
умственная отсталость и отсутствие пороков развития
изолированные пороки развития

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

46, XX
47, XXX
45, X0
45, X0

23. 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

24. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ

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

25. 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

26. КАКИМИ ПРИЗНАКАМИ В ОСНОВНОМ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

умственная отсталость, пороки развития различных органов и систем

умственная отсталость, отсутствие пороков развития скелетной системы и внутренних органов

пороки развития и нормальное умственное развития

нормальное умственное развития и снижение роста-весовых показателей

27. ДЛЯ КАКОГО ХРОМОСОМНОГО СИНДРОМА ХАРАКТЕРЕН СЛЕДУЮЩИЙ НАБОР СИМПТОМОВ - УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ФЛЕКСОРНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ ПАЛЬЦЕВ РУК

синдром Эдвардса

синдром Патау

синдром Дауна

синдром Клайнфельтера

28. КАКИЕ МЕТОДЫ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЮТСЯ В ЦИТОГЕНЕТИКЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ

рутинная окраска

метод G-окраски

метод C-окраски

метод с использованием флуоресцентных красителей

29. ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ

клетки печени

клетки периферической крови

биоптат хориона

эмбриональную ткань

30. 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

31. К СОВРЕМЕННЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ

молекулярно-цитогенетический метод

исследование полового хроматина

метод рутинной окраски

метод дифференциального окрашивания

32. ЧТО НЕ ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ СОВРЕМЕННОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ХРОМОСОМ

интенсивность окрашивания

характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске

размер и расположение центромеры

длина плеч хромосом

33. ЭУХРОМАТИЧЕСКИЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ СОДЕРЖАТ

гены

множественные повторы последовательностей ДНК

нетранскрибируемые локусы

регуляторные области

34. КАК НАЗЫВАЮТСЯ ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ

ахроцентрики
метацентрики
субметацентрики
дицентрики.

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

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

36. КАКИЕ МУТАЦИИ ОТНОСЯТСЯ К ГЕНОМНЫМ

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

37. ОБЛАСТЬЮ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ ЯВЛЯЕТСЯ

диагностика хромосомных синдромов
выявление первичного биохимического дефекта мутантного гена
выявление гетерозиготного носительства генов
диагностика моногенных синдромов

38. МЕТОД ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Цитогенетический
Клинический
Дерматоглифический
Клинико-генеалогический

39. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

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

40. НУКЛЕОСОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

комплекс гистонового октамера и участка ДНК
видимые в световом микроскопе глыбки хроматина
инактивированная X-хромосома
комплекс ядрышкообразующих регионов

41. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

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

42. 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

43. 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

44. 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

45. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

45, X0

46, XY, 5p-

47, XXX, 47, XXУ

47, XXX

46. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ЭДВАРДСА

47, XX, +18

46, XY, +21

47, XXУ

47, XX, +13

47. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ

47, XX, +13

46, XY, +21

47, XXУ

47, XX, +18

48. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

47, XXУ

46, XY, +21

47, XX, +13

47, XX, +18

49. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА

46, XY, +21

47, XXУ

47, XX, +13

47, XX, +18

50. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА

47, XX, +21

47, XX, +13

47, XXX

47, XXУ

51. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»

46, XX, 5p-

45, X0

46, XX, 9p+

46, XX/45 X0

52. 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

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

15-18 лет

20-23 лет

24-28 лет

19-22 года

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

35 лет и старше

20-23 лет

24-28 лет

19-22 года

55. В ПРОЦЕССЕ ПОДГОТОВКИ К ДЕЛЕНИЮ ХРОМОСОМЫ УКРАЧИВАЮТСЯ

Более чем в 10000 раз

Примерно в 100 раз

Примерно в 250 раз

Примерно в 500 раз

56. КАКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ ЛЕЖАТ В ОСНОВЕ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Инверсии, дупликации, транслокации, делеции

Трисомии, моносомии,

Нонсенс, миссенс мутации

Полипloidии

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

Синдром Патау

Синдром Эдвардса

Синдром Дауна
Синдром Вольфа-Хиршхорна

58. 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%

59. 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%

60. У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ПАТАУ ОБНАРУЖЕНА ТРАНСЛОКАЦИЯ 13/13. РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

100%
10%
25%
50%

61. МАЛЬЧИК С БОЛЕЗНЬЮ ДАУНА ИМЕЕТ КАРИОТИП 46, ХУ(14.21) КАРИОТИП РОДИТЕЛЕЙ В НОРМЕ РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОЙ СЕМЬЕ СОСТАВЛЯЕТ

1%
100%
25%
50%

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

1%
100%
25%
50%

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

1 : 50
1 : 10000
1 : 1000
1 : 10

64. УПАКОВКА МОЛЕКУЛ ДНК В МЕТФАЗНОЙ ХРОМОСОМЕ ЯВЛЯЕТСЯ ФУНКЦИЕЙ

Негистоновых белков

Гистонов

Растворимых цитоплазматических белков

65. КОНСТИТУТИВНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ЛОКАЛИЗОВАН В

Центромерных областях

Теломерных областях

Уникальных генах

Длинном плече У-хромосомы

66. МЕЙОЗ И МИТОЗ ОТЛИЧАЮТСЯ ДРУГ ОТ ДРУГА

Редукцией числа хромосом

Особенностями репликации

Перекомбинацией генетического материала

Морфологией хромосом

67. ХИМИЧЕСКИЙ СОСТАВ НУКЛЕОСОМЫ

ДНК и белок

ДНК

РНК

Белок

68. ФАЗА МЕЙОЗА 1 В КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ КРОССИНГОВЕР

Пахитена

Лептотена

Зиготена

Диплотена

69. АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ, ВХОДЯЩИЕ В СОСТАВ РНК

Урацил, аденин, гуанин, цитозин

Тимин, аденин, гуанин, цитозин

Гуанин, цитозин, тимин, урацил

Тимин, аденин, гуанин, урацил

70. АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ – ЭТО

Гены, находящиеся в одном и том же локусе гомологичных хромосом

Гены, находящиеся в разных хромосомах

Гены, находящиеся на разных уровнях гомологичных хромосом

Гены, находящиеся в негомологичных хромосомах

71. МИТОЗ - ЭТО

деление ядра и клетки, приводящее к образованию двух дочерних клеток с идентичными наборами хромосом и ДНК

форма клеточного деления, которая сопровождается уменьшением числа хромосом с диплоидного до гаплоидного

процесс деления, обеспечивающий преемственность в ряду клеточных поколений

период между делениями клетки

72. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

болезней, обусловленных изменением числа и структуры хромосом

наследственных дефектов обмена веществ
мультифакториальных заболеваний
моногенных заболеваний

73. МИКРОХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ВЫЯВЛЯЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ
молекулярно-цитогенетических методов
прометафазного анализа хромосом
метода С-окрашивания
анализа полового хроматина

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

75. НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИПИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА
НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ
Тестикулярной феминизации
Клайнфельтера
Тернера
Лоуренса-Муна-Барде-Бидля

76. КАРИОТИП ЖЕНЩИНЫ, НЕ СТРАДАЮЩЕЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ,
СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ
46, XX
47, XXX
45, X0
46, XY

77. ДЕЛЕЦИЯ ДЛИННОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ 13 – ЭТО
Синдром Орбели
Синдром "кошачьего крика"
Синдром Вольфа-Хиршхорна
Синдром Дауна

78. БОЛЕЗНЬ, ВЫЗВАННАЯ ХРОМОСОМНОЙ МУТАЦИЕЙ
синдром «кошачьего крика»
галактоземия
хорея Гентингтона
синдром Патау

79. ТРАНСЛОКАЦИЯ – ЭТО
разрыв хромосом и обмен фрагментами
изменение количества хромосом в кариотипе
перемещение фрагментов хромосом
удвоение фрагментов хромосом

80. 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 Клайнфелтера
синдром Шерешевского – Тернера
синдром Патау

81. ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У
НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ХАРАКТЕРНО

Нормальный фенотип
Лимфатический отек
Расщелина губы и неба
Аномалии наружных гениталий

82. ПРИ СИНДРОМЕ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У БОЛЬНОГО НАХОДЯТ

Гинекомастию
Гонады, имеющие гистологическую картину яичника
Наружные гениталии промежуточного типа
Аномалии аутосом

83. 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

84. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА НЕ ХАРАКТЕРЕН

Высокий рост
Шейный птериgium
Лимфатический отек
Сниженный интеллект

85. ЧАСТОТА СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ
ДЕВОЧЕК СОСТАВЛЯЕТ

1: 3000
1: 1000
1: 5000
1: 15000

86. ЧАСТОТА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ
МАЛЬЧИКОВ СОСТАВЛЯЕТ

1: 1000
1: 3000
1: 5000
1: 15000

87. ЧАСТОТА СИНДРОМА ЭДВАРДСА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

1: 7000
1: 2000
1: 500
1: 15000

88. ЧАСТОТА СИНДРОМА ПАТАУ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

- 1: 7000
- 1: 2000
- 1: 500
- 1: 15000

89. ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ В КАРИОТИПЕ БОЛЬНОГО НАХОДЯТ

- 47 хромосом
- Патологию половых хромосом
- Делецию 5-ой хромосомы
- Трисомию по 21 хромосоме

90. МОЗАИЦИЗМ X0/XX ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

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

91. СИНДРОМ, ВЫЗВАННЫЙ АНОМАЛИЯМИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ - ЭТО СИНДРОМ

- Шерешевского- Тернера
- болезнь Дауна
- синдром Патау
- синдром Эдвардса

92. НОРМАЛЬНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР НАХОДЯТ У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ

- Марфана
- Дауна
- Эдвардса
- Патау

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

- Сниженный интеллект
- Шейный птеригиум
- Коарктация аорты
- Низкий рост

94. У ЖЕНЩИН С СИНДРОМОМ XXX НАБЛЮДАЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ. КРОМЕ

- Нормальный интеллект
- Сниженный интеллект
- Пороки сердца
- Нормальный рост

95. СИНДРОМ ПАТАУ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ВСЕМ ПЕРЕЧИСЛЕННЫМ, КРОМЕ

- Отсутствием пороков развития
- Сниженным интеллект
- Ранней смертью
- Полидактилией

96. У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА ОБНАРУЖИВАЮТ ВСЕ, КРОМЕ

- Гермафродитизма

Долихоцефалии
Стопы – качалки
Флексорного положения пальцев рук

97. У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА ОБНАРУЖИВАЮТ ВСЕ, КРОМЕ
Нормальной продолжительности жизни
Микрогнатии
Пороков сердца
Долихоцефалии

98. ДЛЯ КАКОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИЧИНОЙ ПАТОЛОГИИ
ЯВЛЯЕТСЯ ДЕЛЕЦИЯ КОРОТКОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ 5
синдром «кошачьего крика»
болезнь Дауна
хронический миелоидный лейкоз
мышечная дистрофия Дюшенна

99. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВЫЗВАННОЕ ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ
синдром Шерешевского-Тернера
гемофилия
талассемия
синдром «кошачьего крика»
гипертония

100. ВАШ ДИАГНОЗ - КОРОТКАЯ ШЕЯ, НИЗКАЯ ЛИНИЯ РОСТА ВОЛОС НА ШЕЕ,
КРЫЛОВИДНЫЕ КОЖНЫЕ СКЛАДКИ (ЛИЦО СФИНКСА), НИЗКИЙ РОСТ
синдром Шерешевского – Тернера
синдром Клайнфельтера
болезнь Дауна
удвоение числа Y хромосом

101. ДУПЛИКАЦИЯ – ЭТО
удвоение участка хромосомы
выпадение участка хромосомы
перестановка нуклеотидов
изменение количества хромосом в кариотипе

102. ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ
ДИАГНОСТИКИ
синдром Эдвардса
галактоземия
фенилкетонурия
фруктоземия

103. ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА АУТОСОМ
синдром Патау
дальтонизм
болезнь Гоше
синдром Шерешевского-Тернера

104. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ ВЫЗЫВАЮТ
структурные изменения хромосом

изменение числа хромосом
полиплоидии
генные мутации

105. СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ, НАИБОЛЕЕ УДОБНАЯ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ

Метафаза
Профаза
Анафаза
Интерфаза

106. ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ В ПРИСУТСТВИИ ФГА(ФЕТАГЕМАГЛЮТИНИНА) НАЧИНАЮТ ДЕЛИТЬСЯ

Лимфоциты
Моноциты
Эритроциты
Нейтрофилы

107. КОЛХИЦИНОВАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕЕНА ДЕЛЕНИЯ ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗ НА СТАДИИ

Метафазы
Анафазы
Телофазы
Интерфазы

108. ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ЗИГОТЕ И СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ НАЗЫВАЕТСЯ
диплоидным
анеуплоидным
гаплоидным
полиплоидным

109. ПОЛОВЫМИ ХРОМОСОМАМИ НАЗЫВАЮТСЯ

хромосомы, наличие которых в кариотипе определяет пол организма
хромосомы половых клеток
хромосомы, участвующие в кроссинговере
хромосомы, содержащие только гены, детерминирующие развитие пола

110. ТЕТРАПЛОИДНАЯ КЛЕТКА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ

92 хромосомы
23 хромосомы
46 хромосом
69 хромосом

111. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЕУПЛОИДИЙ- ЭТО

нерасхождение хромосом
транслокация
инверсия
делеция

112. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ

23 хромосомы

46 хромосом
47 хромосом
69 хромосом

113. КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСТУПАЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ
НАЗЫВАЕТСЯ

Анеуплоидной
Диплоидной
Гаплоидной
Зиготой

114. ПОЛНАЯ МОНОСОМИЯ - ЭТО

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

115. ОБЛАСТЬЮ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ ЯВЛЯЕТСЯ

диагностика хромосомных синдромов
выявление первичного биохимического дефекта мутантного гена
диагностика мультифакториальных заболеваний
выявление гетерозиготного носительства генов

116. ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ НАЗЫВАЮТСЯ

acrocentрики
metacentрики
submetacentрики
dicentricики

117. УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ МЕНЕЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

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

118. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

структурные изменения хромосом
нарушение кратности гаплоидного набора хромосом
численные нарушения аутосом
численные нарушения половых хромосом

119. К ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

Численные нарушения по отдельным хромосомам
Делеции
Транслокации
Изменение нормальной последовательности оснований в ДНК

120. ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ

Моносомии по аутосомам
Трисомии по аутосомам
Трисомии по половым хромосомам
Моносомии по X-хромосоме

121. 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

122. 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

123. ЛЕТАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ КАРИОТИПА ЯВЛЯЮТСЯ

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

124. 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

125. ПОКАЗАНИЕМ К КАРИОТИПИРОВАНИЮ НЕ ЯВЛЯЮТСЯ

гепато-спленомегалия
повторные выкидыши
множественные пороки развития
бесплодие

126. 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

127. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ

два и более спонтанных аборта
гемолитическая болезнь новорожденного (в анамнезе)
рождение ребенка с муковисцидозом
рождение ребенка с врожденной косолапостью

128. ДИАГНОСТИКА КАКОГО МОНОГЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПИРАЕТСЯ НА АНАЛИЗ ХРОМОСОМ

умственная отсталость с ломкой X-хромосомой
нейрофиброматоз
синдром Элерса-Данло
синдром Патау

129. ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ
лимфоциты периферической крови
нейроциты
эритроциты
гаметы

130. ДЛЯ ЗАПУСКА МИТОЗА ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ
ИСПОЛЬЗУЮТ
фитогемагглютинин
витамин С
метиловый спирт
азур — эозин

131. ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗЫ НА ОПРЕДЕЛЕННОЙ СТАДИИ
колхицин
метотрексат
фитогемагглютинин
метиловый спирт

132. ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ДОСТАТОЧНОГО КОЛИЧЕСТВА МИТОЗОВ ПРИ
ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ОПТИМАЛЬНЫМ СРОКОМ СЧИТАЕТСЯ
72 ч
12 ч
24 ч
36 ч

133. ДЛЯ ЛУЧШЕЙ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ХРОМОСОМ ПЕРЕД ОКРАШИВАНИЕМ
ИСПОЛЬЗУЮТ
гипотонический раствор
фуксин
метилоранж
гипертонический раствор

134. САМЫЙ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ АУТОСОМНЫЙ СИНДРОМ
Дауна
Патау
Эдвардса
«Кошачьего крика»
Клайнфельтера

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

136. ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

Синдрома Луи-Бар
Синдрома Клайнфельтера
Синдрома Прадера-Вилли
Синдрома Беквита-Видемана

137. ПЕРВАЯ СПЕЦИФИЧЕСКАЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТИНА БЫЛА ОПИСАНА ПРИ СИНДРОМЕ

Дауна
«Кошачьего крика»
Шерешевского-Тернера
Клайнфельтера

138. ДЛЯ БОЛЕЗНИ ДАУНА НЕ ХАРАКТЕРЕН ОДИН ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ НИЖЕ ПРИЗНАКОВ

Тазовая почка
Деформированные уши
Порок сердца
Монголоидный разрез глаз

139. ПРИ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» В КАРИОТИПЕ БОЛЬНОГО НАХОДЯТ

Частичную моносомию 5 хромосомы
Частичную трисомию 5 хромосомы
Аномалии половых хромосом
Множественные разрывы хромосом

140. СИНДРОМ, ВЫЗВАННЫЙ АНОМАЛИЕЙ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ – ЭТО СИНДРОМ

Шерешевского-Тернера
«Кошачьего крика»
Орбели
Патау

141. ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ Y-ХРОМОСОМА У МУЖЧИН НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

Полисомии-Y
Клайнфельтера
Дауна
Патау

142. БЕСПЛОДИЕ ОБЫЧНО НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

Тестикулярной феминизации
Ахондроплазии
Синдроме Элерса-Данло
Синдроме Марфана

143. У БОЛЬНЫХ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕН КАРИОТИП

46, XX/46, XY
47, XX, 13+
47, XX, 21+
45, X0/46, XX

144. «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ
Хроническом миелолейкозе
Синдроме «кошачьего крика»
Синдроме Блюма
Синдроме Прадера-Вилли

145. КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА В 1956 Г. УДАЛОСЬ ОПРЕДЕЛИТЬ, БЛАГОДАРЯ управляемости процессами клеточного деления
усовершенствованию техники микроскопии
новой методики окрашивания
возможности работы с клетками костного мозга

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

147. 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

148. У МОЛОДОЙ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ ПРОИЗОШЛО 5 СПОНТАННЫХ АБОРТОВ. ДЛЯ УСТАНОВЛЕНИЯ ПРИЧИНЫ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ПРЕРЫВАНИЙ БЕРЕМЕННОСТЕЙ НЕОБХОДИМО НАЗНАЧИТЬ ИССЛЕДОВАНИЕ
кариотипа у супругов
биохимическое исследование женщины
кариотипа у женщины
кариотипа у мужчины

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

150. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ
непереносимость лекарств или пищевых продуктов
отягощенный акушерский анамнез
множественные врожденные пороки развития
олигофрения

151. БОЛЕЗНЬ ДАУНА НЕ МОЖЕТ БЫТЬ РЕЗУЛЬТАТОМ
инверсии
транслокации
мозаицизма
регулярной трисомии

152. ДЛЯ СИНДРОМА ДАУНА НЕ ХАРАКТЕРЕН

спастический паралич
лейкоз
скошенный затылок
монголоидный разрез глаз

153. ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ

спинномозговая грыжа
крыловидная складка шеи
бесплодие
порок развития лимфатической системы

154. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

анэнцефалия
множественные пороки развития
бесплодие
гермафродитизм

155. В ХАРАКТЕРИСТИКУ БОЛЕЗНИ ДАУНА ВХОДИТ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННОЕ, КРОМЕ

пирамидной недостаточности
монголоидного разреза глаз
олигофрении
нарушения речи
врожденных пороков сердца

156. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ СВЯЗАНО С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

Синдром Клайнфельтера
Гемофилия
Дальтонизм
Синдром Дауна

157. 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

158. СИНДРОМ ЭДВАРДСА ОБУСЛОВЛЕН

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

159. КАКОЙ ИЗ КАРИОТИПОВ БУДЕТ ИМЕТЬ ЖЕНЩИНА, НЕ СТРАДАЮЩАЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ, СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ

46, XX
46, XY
47, XXX
45, XO

160. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ СВЯЗАНО С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА АУТОСОМ
синдром Патау
синдром Шерешевского-Тернера
синдром Клайнфельтера
болезнь Гоше

161. ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО ЯВЛЯЮТСЯ СТРУКТУРНЫЕ
НАРУШЕНИЯ ХРОМОСОМ
синдром "кошачьего крика"
синдром Клайнфельтера
синдром Патау
синдром Шерешевского-Тернера

162. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ХРОМОСОМНЫМ АБЕРРАЦИЯМ В МАТЕРИАЛЕ
СПОНТАННЫХ АБОРТОВ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ ОТНОСЯТСЯ
Трисомии 21 хромосомы
Трисомии 15 хромосомы
Тетраплоидии
Структурные aberrации

163. ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ВЫЗВАННЫМ ХРОМОСОМНЫМИ АНОМАЛИЯМИ ЯВЛЯЕТСЯ
Синдром Шерешевского-Тернера
Алкаптонурия
Гипохромная анемия
Вирилизирующая гиперплазия надпочечников

164. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ НАСЛЕДУЕТСЯ ОТЛИЧНО ОТ ОСТАЛЬНЫХ
Синдром Тернера
Адреногенитальный синдром
Ахондроплазия
Хорея Гентингтона

165. ПОЛИДАКТИЛИЯ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА
Патау
Шерешевского-Тернера
Дауна
Кошачьего крика

166. СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ЧАЩЕ
В пубертатном периоде
В периоде новорожденности
После 20 лет
После 40 лет

167. 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 Нуна, кариотипирование, УЗИ малого таза, Эхо-КГ

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

168. МУТАЦИИ, СВЯЗАННЫЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ

геномные

генные

хромосомные

цитоплазматические

169. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ – ЭТО

Изменение структуры хромосом, различимое при помощи световой микроскопии

Изменение числа хромосом

Перемещение центромеры по хромосоме

Дисбаланс по гетерохроматину

170. КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

микроорхизм

первичная аменорея

долихоцефалия

арахнодактилия

171. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ НЕ ОТНОСЯТСЯ

Гетероплоидия

Транслокация

Делеция

Дупликация

172. ТРАНСЛОКАЦИЯ - ЭТО

перемещение части хромосомы на другую хромосому

удвоение участка хромосомы

повороты участка хромосомы на 180 градусов

потеря части хромосомы

173. ДУПЛИКАЦИЯ - ЭТО

удвоение участка хромосомы

потеря части хромосомы

перемещение одной хромосомы или ее части в другую хромосому

утрата всей хромосомы

174. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Хромосомные

Мультифакториальные

Наследственные заболевания обмена веществ

X-сцепленные

175. 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

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

Полипloidия
Моносомия
Трисомия
Полисомия

177. В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ СИНДРОМ ДАУНА ОБУСЛОВЛЕН

геномной мутацией
генной мутацией
точковой мутацией
хромосомной мутацией

178. 47, ХУ, +13 – ЭТО КАРИОТИП

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

179. ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

мутация в гене, отвечающем за выработку фенилаланингидроксиназы
мутация в гене, отвечающем за выработку фермента, окисляющего гликозамингликаны
моносомия по X-хромосоме
мутация в гене, отвечающем за выработку 21-гидроксилазы

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

синдром Эдвардса
синдром «кошачьего крика»
сфинголипидоз
синдромом Дауна

181. 45, Х0 – ЭТО КАРИОТИП

женщины с синдромом Шерешевского-Тернера
мужчины с синдромом Дауна
женщины с синдромом Клайнфельтера
мужчины с синдромом Эдвардса

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

синдром Дауна
синдром Эдвардса
синдром Патау
синдромом «кошачьего крика»

183. ХРОМОСОМА, ОДНО ПЛЕЧО КОТОРОЙ ЗНАЧИТЕЛЬНО КОРОЧЕ ДРУГОГО НАЗЫВАЕТСЯ

acrocentric
metacentric
submetacentric
autosome

184. REPRODUCTION OF CELLS IN NUTRITIVE MEDIA – THIS

cultivation
hybridization
cloning
selection

185. IN WHICH DISEASE IS A DIAGNOSTIC METHOD OF CYTOGENETIC RESEARCH

Down syndrome
Neurofibromatosis
Phenylketonuria
Galactosemia

186. A BOY 13 YEARS OLD IS EXAMINED. GYNecomastia, TALL STATURE AND GONADOPHYTES OF SEXUAL ORGANS ARE OBSERVED. DURING KARYOTYPING TRISOMY OF X CHROMOSOME WAS IDENTIFIED. Y CHROMOSOME IS ALSO PRESENT IN ALL CELLS. MAKE A SYMBOLIC RECORD OF THE BOY'S KARYOTYPE.

47, XXY
46, XY
48, XXXX
47, XY, +21

187. A GENETICIST REFERRED A GIRL WITH DELAYED SEXUAL DEVELOPMENT FOR CYTOGENETIC RESEARCH. DURING KARYOTYPING THE ABSENCE OF X CHROMOSOME IN ALL CELLS WAS IDENTIFIED. MAKE A SYMBOLIC RECORD OF THE PATIENT'S KARYOTYPE.

45, X0
47, XXY
47, XXX
46, XX

188. NORMAL CHROMOSOME SET IS FOUND IN PATIENTS WITH DIAGNOSIS

Myopathy Duchenne
Down syndrome
Shereshevsky-Turner syndrome
Klinefelter syndrome

189. RESEARCH OF KARYOTYPE IS MOST APPROPRIATE TO CONDUCT

Child with multiple developmental defects
Child with cleft lip
Woman with ovarian dysfunction
Child with isolated congenital heart defect

190. TYPE OF ANEUPLOIDY, WHICH IS LETHAL

Monosomy of autosomes

Трисомии по половым хромосомам
Трисомии по аутосомам
Моносомия по X-хромосоме

191. ЗИГОТА ЛЕТАЛЬНА ПРИ КАРИОТИПЕ

45, XX, -21
47, XY, +13
47, XXX
46, XY

192. МОНОСОМИИ И ТРИСОМИИ ВОЗНИКАЮТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

Нарушения сегрегации хромосом в митозе или в мейозе
Нарушения оплодотворения
Разрывов в одной или нескольких хромосомах
Нерасхождения сестринских хроматид в анафазе

193. БОЛЕЕ ЛЕГКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ИМЕЮТ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ

Мозаицизмом
Полипloidией
Сбалансированной транслокацией
Трисомией

194. НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ 69-И ХРОМОСОМ НАЗЫВАЕТСЯ

Триплоидией
Тетраплоидией
Мозаицизмом
Анеуплоидией

195. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ ДВУМЯ АКРОЦЕНТРИЧЕСКИМИ ХРОМОСОМАМИ НАЗЫВАЕТСЯ

Робертсоновская
Нереципрокная
Смежная
Перицентрическая

196. ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ НЕ ХАРАКТЕРНО

Врожденные пороки развития
Кариотип, состоящий из 45 хромосом
Клинически здоровы
Имеют риск рождения ребенка с хромосомной патологией

197. ПОЛИПЛОИДИЯ – ЭТО

Увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
Уменьшение числа хромосом на несколько пар
Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом
Структурная хромосомная перестройка

198. АНЕУПЛОИДИЯ – ЭТО

Изменение числа хромосом в результате утраты или добавления одной или нескольких хромосом
Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом

Кольцевая хромосома

Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом

199. ПРИЧИНА ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИСОМИЙ

Нерасхождение хромосом

Точковые мутации

Однородительская дисомия

Отставание хромосом в анафазе

200. РЕЗУЛЬТАТ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ПАТАУ

Трисомия по 13 паре аутосом

Трисомия по 21 паре аутосом

Трисомия по X-хромосоме

Отсутствие фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы

201. 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

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

синдром «кошачьего крика»

синдром Тея-Сакса

хорея Гентингтона

синдром Эдвардса

203. КАКИЕ КЛЕТКИ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

Лимфоциты крови

Клетки костного мозга

Эритроциты

Мышечные клетки

204. НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАПРАВЛЕН МАЛЬЧИК С ПОДОЗРЕНИЕМ НА СИНДРОМ ЭДВАРДСА. ПРИ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА ВЫЯВИЛИ ТРИСОМИЮ ПО 18 ХРОМОСОМЕ. СДЕЛАЙТЕ СИМВОЛИЧЕСКУЮ ЗАПИСЬ КАРИОТИПА МАЛЬЧИКА.

47, XX, +18

47, XY, +18

46, XX, +18

46, XY, +18

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

45, X

47, XXU

46, XX

47, XXX

206. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ

два и более спонтанных выкидыша
рождение ребенка с врожденной косолапостью
прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности
рождение ребенка с муковисцидозом

207. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ НА ИНВАЗИВНУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ

снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной
анэнцефалия у плода
наличие урогенитальной инфекции у беременной
самопроизвольный выкидыш в анамнезе

208. ПОЛИСОМИИ ПО X-ХРОМОСОМЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ

У мужчин и женщин
Только у мужчин
Только у женщин
Только у детей

209. 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

210. ЗИГОТА ЛЕТАЛЬНА ПРИ ГЕНОТИПЕ

45, 0Y
45, X
47, XY, + 21
47, XXU

211. ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

множественные пороки развития
нарушения психического развития
нарушения физического развития
задержка психомоторного развития

212. СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ

только у мужчин
только у женщин
чаще у мужчин, чем у женщин
чаще у женщин, чем у мужчин

213. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ

инверсия
трансляция
реполяризация
экстраполяция

214. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ

у девочек

у мальчиков

у лиц обоего пола

только у взрослых

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

делеции

инверсии

транслокации

дубликации

216. ТРИСОМИЯ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ XXУ НАЗЫВАЕТСЯ ТАКЖЕ СИНДРОМОМ

Клайнфельтера

Шерешевского-Тернера

Эдвардса

Дауна

217. ДЕЛЕЦИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ МУТАЦИИ

хромосомной

геномной

генной

межхромосомной

218. МЕТОД, ОСНОВАННЫЙ НА МИКРОСКОПИЧЕСКОМ ИЗУЧЕНИИ КАРИОТИПА, НАЗЫВАЕТСЯ

цитогенетический

биохимический

моделирования

молекулярно-генетический

219. У ПАЦИЕНТКИ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ

Тельца Барра отсутствуют

Три тельца Барра

Одно тельце Барра

Два тельца Барра

220. К МИКРОДЕЛЕЦИОННЫМ СИНДРОМАМ НЕ ОТНОСИТСЯ

Синдром Патау

Синдром ДиДжорджи

Синдром Сотоса

Синдром Беквита-Видемана

221. ФОРМЫ СИНДРОМА ДАУНА, КРОМЕ

Моногенная

Полная трисомия

Транслокационная

Мозаичная

222. СИНДРОМУ ДАУНА ЧАСТО СОПУТСТВУЮТ

Все перечисленное

Лейкоз

Целиакия

Болезнь Гиршпрунга

Ничего из перечисленного

223. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА

46, XY, 4p-

49, XXXXY

47, XX, +9

46, XX, 13q-

224. ДИАГНОСТИКА МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ ОСНОВАНА НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ МЕТОДОВ

Молекулярно-цитогенетических

Цитогенетических

Молекулярно-генетических

Биохимических

225. ТАКТИКА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У РЕБЕНКА ТРАНСЛОКАЦИОННОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ДАУНА

Кариотипирование родителей

Повторное исследование кариотипа ребенка

Молекулярно-генетическое исследование ребенка

Динамическое наблюдение

Раздел 3. Мультифакториальные заболевания

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. КАКИЕ ВНЕШНЕСРЕДОВЫЕ ФАКТОРЫ НЕ СПОСОБСТВУЮТ РЕАЛИЗАЦИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ИБС

Количество детей в семье

Переядание

Пожилой возраст

Курение

17. 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

18. 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

19. КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ ОТРАЖАЕТ

Вклад генетических факторов в подверженность

Тяжесть заболевания

Вероятность развития заболевания у родственников пробанда

Время манифестации заболевания

20. 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

21. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ

врожденный сифилис

ревматоидный артрит

эссенциальная гипертензия

варикозное расширение вен

22. 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

23. НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6 ФОСФАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ ОТНОСИТСЯ К

Эритроцитарным ферментопатиям

Нарушениям углеводного обмена

Нарушениям минерального обмена

Болезням накопления

24. НАИБОЛЬШЕЙ МУТАГЕННОСТЬЮ ОБЛАДАЮТ

цитостатики

снотворные

противовоспалительные

антибиотики

25. НА ФОРМИРОВАНИЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К БОЛЕЗНЯМ ВЛИЯЮТ ВСЕ ФАКТОРЫ КРОМЕ

политические

физические

химические

биологические

26. СЛЕДСТВИЕМ ЛЕКАРСТВЕННОГО ТЕРАТОГЕНЕЗА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

полидактилия

«тетрациклиновые» зубы

тетрафокомелия (отсутствие конечностей)

расщелина губы / неба

27. ТЕРАТОГЕННЫМ ЭФФЕКТОМ НЕ ОБЛАДАЕТ

фолиевая кислота

андрогенные стероидные гормоны

антиконвульсант фенитоин

антикоагулянт варфарин

28. ПРИ ФЕТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ КРАСНУХИ НЕ ОПИСАН

поликистоз почек
пороки сердца
пороки развития нервной системы
врожденная катаракта

29. ПРИЗНАКОМ АЛКОГОЛЬНОЙ ЭМБРИОФЕТОПАТИИ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

анэнцефалия
микроцефалия
перинатальная гипотрофия
гипоплазия нижней челюсти

30. ПРИЗНАКОМ ФЕТАЛЬНОГО НИКОТИНОВОГО СИНДРОМА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

умственная отсталость
пренатальная гипотрофия
преждевременные роды
гипоксия плода

31. ВЫРАЖЕННЫМ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ НЕ ОБЛАДАЮТ

нитраты
фенолы
свинец
пары ртути

32. ИЗ ГРУППЫ ДЕТСКИХ ИНФЕКЦИЙ НАИБОЛЕЕ ОПАСНА ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ

краснуха
корь
ветрянка
скарлатина

33. ПЕНИЦИЛЛИН ОТНОСИТСЯ К ПРЕПАРАТАМ

нетератогенным
облигатно — тератогенным
условно — тератогенным
не рекомендуется для применения в 1 триместре беременности

34. ФИЗИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МУТАГЕНЕЗА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

инфекция
инсоляция
вибрация
гипертермия

35. ХИМИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МУТАГЕНЕЗА НЕ ЯВЛЯЮТСЯ

липопротеиды
пестициды
лекарственные препараты
свободные радикалы

36. БИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МУТАГЕНЕЗА НЕ ЯВЛЯЮТСЯ

углеводы
вирусы
стероидные гормоны
гистамин

37. СЛЕДСТВИЕМ ТЕРАТОГЕННОГО ВОЗДЕЙСТВИЯ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ

гемофилия
расщелина губы/ неба
врожденный порок сердца
микроцефалия

38. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЗАНИМАЮТ СЛЕДУЮЩУЮ ДОЛЮ ХРОНИЧЕСКИХ НЕИНФЕКЦИОННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА

90%
10%
20%
50%

39. РИСК РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ РАССЧИТЫВАЮТ НА ОСНОВАНИИ

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

40. ЯЗВЕННАЯ БОЛЕЗНЬ ДВЕНАДЦАТИПЕРСТНОЙ КИШКИ ВСТРЕЧАЕТСЯ ЧАЩЕ У

людей с 0 (1) группой крови
мужчин
людей с Rh+ группой крови
людей молодого возраста

41. БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ

соматических клеток
моногенным
хромосомным
митохондриальным

42. «ДВОЙНЫЕ БОЛЕЗНИ» ЭТО

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

43. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К ГРУППЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ

Гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца
Наследственная патология соединительной ткани – несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло
Полидактилия, эктродактилия, брахидактилия

44. ВНЕШНЕСРЕДОВЫЕ ФАКТОРЫ, СПОСОБСТВУЮЩИЕ РЕАЛИЗАЦИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА

Вредные привычки (курение)

Количество детей в семье

Проживание в северных широтах

Гетерозиготность по аутосомно-рецессивному заболеванию

45. 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

46. ФАКТОРЫ ПРЕПЯТСТВУЮЩИЕ РЕАЛИЗАЦИИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ

Занятия физической культурой

Эмоциональные нагрузки

Употребление алкоголя (в малых дозах)

Работа в ночное время

47. АССОЦИАЦИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ С ПОЛИМОРФНЫМИ СИСТЕМАМИ ОЗНАЧАЕТ

Более высокую частоту определенного маркера среди больных по сравнению со здоровыми

Расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме

Наличие рекомбинации между геном заболевания и геном полиморфной системы

48. ПРАВИЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ТЕРМИНА «ПОДВЕРЖЕННОСТЬ»

Отражает генетический компонент этиологических факторов при мультифакториальных заболеваниях

Означает единую моногенную причину мультифакториальной патологии

Отражает наличие ассоциации с полиморфными биохимическими маркерами

Означает единую хромосомную причину мультифакториальной патологии

49. ПРАВИЛЬНЫЙ КРИТЕРИЙ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

При пробанде, принадлежащем к наиболее часто поражаемому полу при данной патологии, пораженные родственники встречаются чаще, чем при пробанде реже поражаемого пола

Конкордантность дизиготных близнецов вчетверо выше конкордантности монозиготных близнецов

Доля пораженных sibсов с несколько раз выше в браках с 1 пораженным родителем, чем в браках с 2 пораженными родителями

50. ХАРАКТЕРИСТИКА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Мультифакториальные заболевания имеют высокий удельный вес среди наследственной патологии

Мультифакториальные заболевания составляют лишь небольшую часть наследственной патологии

Вклад мультифакториальных заболеваний и хромосомных синдромов в наследственной патологии приблизительно одинаков

Вклад мультифакториальных заболеваний и моногенных синдромов в наследственной патологии приблизительно одинаков

51. 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

52. 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

53. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВСТРЕЧАЮТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО

Мультифакториальные

Хромосомные

Моногенные

С равной частотой

54. ГИПЕРТОНИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ НАСЛЕДУЕТСЯ

Мультифакториально

Аутосомно-доминантно

Аутосомно-рецессивно

Сцеплено с X-хромосомой

55. ШИЗОФРЕНИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

Мультифакториально

Аутосомно-доминантно

Аутосомно-рецессивно

Сцеплено с X-хромосомой

56. ПСОРИАЗ НАСЛЕДУЕТСЯ

Мультифакториально

Аутосомно-доминантно

Аутосомно-рецессивно

Сцеплено с X-хромосомой

57. АЛКОГОЛИЗМ НАСЛЕДУЕТСЯ

Мультифакториально

Аутосомно-доминантно

Аутосомно-рецессивно

Сцеплено с X-хромосомой

58. ПРИ ШИЗОФРЕНИИ КОНКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ 80%, А У ДИЗИГОТНЫХ – 13%. ЭТО СВЯЗАНО С ТЕМ, ЧТО ДАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ОБУСЛОВЛЕНО

Факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении

Генетическими факторами

Факторами внешней среды

Эпигенетическими факторами

59. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ

Ишемическая болезнь сердца

СПИД

Брюшной тиф

Цинга

60. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВСТРЕЧАЮТСЯ ЧАЩЕ СРЕДИ БЛИЖАЙШИХ РОДСТВЕННИКОВ ПРОБАНДОВ ПО СРАВНЕНИЮ С ОБЩЕЙ ПОПУЛЯЦИЕЙ

В квадратичной пропорции

В 2 раза

В 10 раз

В 100 раз

61. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ БОЛЕЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С

Семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом

Географическими различиями частоты

Сезонностью заболеваемости и рождения больных

Социально-экономическими различиями частоты

62. ИЗМЕНЕНИЯ ГЕНОВ, СОЗДАЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕ – ЭТО

Неблагоприятные сочетания полиморфных генов

Патологические мутации генов структурных белков

Патологические мутации регуляторных генов

Динамические мутации

63. К КАКОМУ ТИПУ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСИТСЯ ГИПЕРТОНИЯ

мультифакториальные

моногенные

хромосомные

ненаследственные

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

дискордантными

конкурсные

конкордантными

дискомфортными

65. ПРИМЕРЫ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

гипертоническая болезнь, атеросклероз

синдром Марфана, синдром Дауна

серповидноклеточная анемия, миелоидный лейкоз

фенилкетонурия, гликогеноз

66. 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

67. НАЛИЧИЕ ИЗУЧАЕМОГО ПРИЗНАКА У ОБОИХ БЛИЗНЕЦОВ НАЗЫВАЕТСЯ

Конкордантностью

Дискондантностью

Гомозиготностью

Гетерозиготностью

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

монозиготные близнецы

дизиготные близнецы

двоюродные сибсы

все дети одной пары родителей

69. РЕЗУЛЬТАТ ИЗУЧЕНИЯ БЛИЗНЕЦОВ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

Процент конкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных

Процент конкордантности у дизиготных близнецов выше, чем у монозиготных

У монозиготных и дизиготных близнецов одинаковая группа крови

Процент дисконкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных

70. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ

Мультифакториальный

Аутосомно-рецессивный

X-сцепленный рецессивный

Аутосомно-доминантный

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. ФАКТОР, НЕ ВЛИЯЮЩИЙ НА ТЕРАТОГЕННОСТЬ ВНЕШНЕСРЕДОВЫХ ВОЗДЕЙСТВИЙ

генотип отца

генотип матери

генотип плода

время воздействия

6. В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ОБУСЛАВЛОВАНА ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ФАКТОРАМИ В

80% случаев

20% случаев

10% случаев

100% случаев

7. 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

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

супружеской парой

врачом-консультантом

здоровым супругом

больным супругом

9. 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

10. 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

11. 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

12. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ ПРЕНАТАЛЬНО МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ

муковисцидоз, талассемия

синдром Дауна, Синдром Патау

синдром Шерешевского - Тернера, синдром Клайнфельтера

шизофрения, псориаз

13. МЕТОД ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЮЩИЙ МАКСИМАЛЬНЫЙ ПРОЦЕНТ ОСЛОЖНЕНИЙ

ранняя до (9-ой недели) хорионбиопсия

кордоцентез

ультразвуковое исследование

амниоцентез

14. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Нейрофиброматоз

Гипотиреоз

Адреногенитальный синдром

Муковисцидоз

15. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Синдром Марфана

Гипотиреоз

Адреногенитальный синдром

Муковисцидоз

16. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Несовершенный остеогенез

Гипотиреоз

Адреногенитальный синдром

Фенилкетонурия

17. В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕ ВКЛЮЧЕН

Синдром тестикулярной феминизации

Гипотиреоз

Адреногенитальный синдром

Фенилкетонурия

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

инвазивная пренатальная диагностика

кариотипирование родителей

биохимическое обследование родителей

неинвазивная пренатальная диагностика

19. 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

20. 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

21. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПОДЛЕЖАЩЕЕ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ
фенилкетонурия
нейрофиброматоз
гемохроматоз
мукополисахаридоз

22. 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

23. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ НА ИНВАЗИВНУЮ ПРЕНАТАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ
снижение уровня альфа-фетопротеина в сыворотке крови беременной
прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности
наличие урогенитальной инфекции у беременной
анэнцефалия у плода

24. В КАКИХ ВОЗРАСТНЫХ ИНТЕРВАЛАХ У ЖЕНЩИН ПОВЫШЕН РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ
15-18 лет и 35-45 лет
20-23 года и 29-34 года
19-22 года и 31-33 года
21-24 года и 26-29 лет

25. ОПТИМАЛЬНЫЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ВОРСИН ХОРИОНА
9- 11 недель
3-5 недель
14-16 недель
19-20 недель

26. НА КАКОМ СРОКЕ БЕРЕМЕННОСТИ ВЫ НАПРАВИТЕ ЖЕНЩИНУ НА АМНИОЦЕНТЕЗ
15 – 17 недель

9 – 11 недель
24 – 26 недель
28-30 недель

27. 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

28. 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

29. ИССЛЕДОВАНИЕ АЛЬФАФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ЯВЛЯЕТСЯ СРНИРУЮЩЕЙ СИСТЕМОЙ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

хромосомных болезней
наследственных ферментопатий
факоматозов
наследственных болезней соединительной ткани

30. НЕИНВАЗИВНЫЕ МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

анализ хорионического гонадотропина и альфа-фетопротеина в сыворотке беременной
хорионбиопсия
кордоцентез
амниоцентез

31. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АМНИОЦЕНТЕЗА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

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

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

Кордоцентез
Амниоцентез
Плацентобиопсия
Хорионбиопсия

33. В 1-ОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРОВОДИТСЯ

Хорионбиопсия
Амниоцентез
Кордоцентез
Плацентобиопсия

34. СРЕДНЕЕ ЗНАЧЕНИЕ РИСКА ПОТЕРИ ПЛОДА И ОСЛОЖНЕНИЙ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

1-2%

5-10%

0%

15%

35. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ ПРЕНАТАЛЬНО МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ

муковисцидоз

синдром Патау

синдром Дауна

синдром Эдвардса

36. «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

37. ОСНОВНЫМ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КОРДОЦЕНТЕЗА ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕННЫЙ РИСК ПО

Наследственным заболеваниям крови

Хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями

Порокам развития

Хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мутациями

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

Хромосомной патологии

Наследственных ферментопатий

Гетерозиготности по болезни Тея-Сакса

Мультифакториальных заболеваний

39. КОРДОЦЕНТЕЗ ПРОВОДИТСЯ В СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ

20-22 недели

20-23 недели

5-8 недель

15-18 недель

40. К КАТЕГОРИИ ВЫСОКОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

25-75%

5-10%

10-15%

15-20%

41. ОПТИМАЛЬНЫЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ, В КОТОРЫЕ ПРОВОДИТСЯ АМНИОЦЕНТЕЗ С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА

15-16 недель

7-8 недель

24-26 недель

11-12 недель

42. 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

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

Пороков развития нервной трубки

Наследственных дефектов обмена аминокислот

Наследственной патологии крови

Наследственных дефектов обмена углеводов

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

Супружеской парой

Врачом-консультантом

Здоровым супругом

Больным супругом

45. СОСТОЯНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ ХОРИОНА

Синдром Шерешевского-Тернера

Мультифакториальная патология

Анэнцефалия

Фокомелия

46. УЗИ ПЛОДА С ЦЕЛЬЮ ВЫЯВЛЕНИЯ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПРОВОДИТСЯ В СРОКИ

22-24 недели

7-9 недель

34-36 недель

30-32 недели

47. В СЫВОРОТКЕ КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ РЕЗКО СНИЖЕНО СОДЕРЖАНИЕ АФП, ТОГДА КАК УРОВЕНЬ ХОРИОНИЧЕСКОГО ГОНАДОТРОПИНА ПОВЫШЕН. СДЕЛАЙТЕ ПРЕДВАРИТЕЛЬНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ О ВОЗМОЖНОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА

Синдром Дауна

Муковисцидоз

Анализы в норме

Имеется акушерская патология

48. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ НА ИНВАЗИВНУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ

снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной

анэнцефалия у плода

прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности

наличие урогенитальной инфекции у беременной

49. К КАТЕГОРИИ СРЕДНЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

10-20%

50%

6-10%

20-25%

50. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Анэнцефалия

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

Синдром Марфана

51. ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРОЕ НЕВОЗМОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ ПРЕНАТАЛЬНО

Псориаз

Адреногенитальный синдром

Гемофилия

Изолированная расщелина неба

52. 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

53. БОЛЕЗНИ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ ПРЕНАТАЛЬНО С ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ

муковисцидоз

синдром кошачьего крика

синдром Дауна

хронический лимфолейкоз

54. ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА И ХОРИОНИЧЕСКОГО ГОНАДОТРОПИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩИМ МЕТОДОМ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

пороков развития

наследственных дефектов обмена аминокислот

наследственной патологии крови

наследственных дефектов обмена углеводов

55. 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

56. ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ К МЕТОДАМ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА

Возможность использования легкодоступного биологического материала в малом количестве

Большой процент ложноположительных и ложноотрицательных результатов
Стоимость диагностической программы не должна превышать стоимости содержания обществом больных
Отсутствие необходимости при положительном результате в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза

57. 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

58. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ ХОРИОНА

наследственные дефекты обмена веществ
множественные врожденные пороки развития
в мультифакториальные заболевания
изолированные врожденные пороки развития

59. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ УЗИ

ахондроплазия
фенилкетонурия
галактоземия
мукополисахаридоз

60. 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

61. НЕИНВАЗИВНЫЕ МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Ультразвуковое исследование
Фетоскопия
Хорионбиопсия
Кордоцентез

62. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА — ЭТО

диагностика болезни у эмбриона или плода
комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
оценка риска развития заболевания у будущего ребенка

63. ПРИ КАКОМ НАСЛЕДСТВЕННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА

фенилкетонурия
синдром Марфана
хорея Гентингтона
альбинизм

64. 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

65. 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

66. 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

67. НА ПРИЕМЕ У ВРАЧА-ГЕНЕТИКА — ЖЕНЩИНА 31 Г. НА 6-ОЙ НЕДЕЛЕ БЕРЕМЕННОСТИ. ЖЕНЩИНА ОЧЕНЬ ОБЕСПОКОЕНА ТЕМ, ЧТО ЕЕ СЕСТРА В ВОЗРАСТЕ 38 ЛЕТ НЕДАВНО РОДИЛА ДОЧЬ С СИНДРОМОМ ДАУНА, И ХОТЕЛА БЫ ПРОВЕСТИ АМНИОЦЕНТЕЗ. ТАКТИКА ВРАЧА

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

68. 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)

69. ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

робертсоновская транслокация у отца
возраст матери 30 лет
в анамнезе — рождение ребенка с синдромом Дауна
наличие у троюродного брата расщелины позвоночника (spina bifida)

70. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПОДЛЕЖАЩИЕ СКРИНИНГУ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ
адреногенитальный синдром

синдром Дауна

ахондроплазия

синдром Марфана

71. МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ИНВАЗИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ, ИМЕЮЩИЙ
НАИБОЛЬШИЙ РИСК ПОСЛЕДУЮЩЕГО ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

хорионбиопсия при трансцервикальном методе забора материала

амниоцентез

плацентобиопсия при трансабдоминальном методе забора материала.

кордоцентез

72. КАКИЕ МЕТОДЫ РАЗДЕЛЕНИЯ ФРАГМЕНТОВ ДНК НАИБОЛЕЕ ЧАСТО
ИСПОЛЬЗУЮТ В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ

методы электрофореза

центрифугирование в градиенте солей цезия

секвенирование

73. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ ПРЕНАТАЛЬНО С
ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА

Синдром Патау

Адреногенитальный синдром

Синдром Марфана

Синдром тестикулярной феминизации

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

цитогенетический

цитохимический

молекулярно-генетический

биопсия тканей плода

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

молекулярно-генетический

цитохимический

биопсия тканей плода

цитогенетический

76. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ПРЕНАТАЛЬНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ С
ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ

Адреногенитальный синдром

Синдром Эдвардса

Синдром Клайнфельтера

Синдром Шерешевского-Тернера

77. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ПРЕНАТАЛЬНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ С
ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ

хорея Гентингтона

синдром Эдвардса

синдром Клайнфельтера
синдром Шерешевского-Тернера

78. 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

79. ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ

Фенотипическая коррекция дефекта
Неонатальный скрининг
УЗИ плода
Медико-генетическое консультирование

80. ЗАБОЛЕВАНИЕ, НАСЛЕДУЕМОЕ СЦЕПЛЕННО С X-ХРОМОСОМОЙ

мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера
нейрофиброматоз
адреногенитальный синдром
фенилкетонурия

81. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов
повторные случаи хромосомных перестроек в семье
множественные повторные переломы
повторные спонтанные аборт

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

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

83. КАКОЙ ВИД ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ?

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

84. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ ПРЕНАТАЛЬНО С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА

синдром тестикулярной феминизации
синдром Патау
синдром Мартина-Белл
синдром трипло X

85. 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

86. 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

87. 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

88. НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА

Прослеживание передачи болезни (или признака) в семье или роду с указанием типа родственных связей между членами родословной в ряду поколений

Прослеживание передачи болезни (или признака) в семье

Составление родословных

Составление родословной с последующим обследованием пробанда

89. ДЛЯ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО

«вертикальная» передача заболевания в родословной

чаще заболевание встречается у мужчин

родители больного ребенка здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда

заболевание передается от родителей ко всем детям

90. 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

91. КЛАССИФИКАЦИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ НЕВОЗМОЖНА НА ОСНОВАНИИ

частоты встречаемости

количества

этиологии

локализации

92. ЗАБОЛЕВАНИЯ, НАСЛЕДУЕМЫЕ СЦЕПЛЕННО С Х-ХРОМОСОМОЙ

мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера

семейная гиперхолестеринемия

ахондроплазия

фенилкетонурия

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

близка к 0%

25%

50%

близка к 100%

94. 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

95. 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

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

Семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестрикционных ферментов

Прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов

Использование специфической рестриктазы

Прямой сиквенс

97. К ЭТАПАМ КЛИНИКО — ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА НЕ ОТНОСИТСЯ

проведение судебно - генетической экспертизы

сбор анамнеза

фенотипический анализ

составление и анализ родословной

98. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ

рентгенорадиологический метод

цитогенетический метод

молекулярно- генетический метод

биохимический метод

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

момента, предшествующего зачатию

момента заболевания

момента появления первых жалоб

момента рождения

100. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА С ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНЫХ ЗОНДОВ ВОЗМОЖНА ПРИ

Хорее Гентингтона
Синдроме Апера
Синдроме Дубовица
Синдром Меккеля

101. 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

102. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ

повышении возраста родителей
кровнородственных браках
многодетности
токсикозе беременности

103. 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

104. В ПРОГРАММУ МАССОВОГО БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ НЕ ВКЛЮЧЕН

нейрофиброматоз
врожденный гипотиреоз
галактоземия
адреногенитальный синдром

105. В ПРОГРАММУ МАССОВОГО СКРИНИНГА БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ НЕ ВКЛЮЧЕН

синдром Мартина -Белл
муковисцидоз
галактоземия
фенилкетонурия

106. ВОЗМОЖНОЙ ПРИЧИНОЙ УМЕНЬШЕНИЯ АФП У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

петрификаты в плаценте
гипотрофия плода
синдром Дауна у плода
синдром Эдвардса у плода

107. ВОЗМОЖНАЯ ПРИЧИНА УВЕЛИЧЕНИЯ УРОВНЯ АФП У БЕРЕМЕННОЙ

дефект закрытия нервной трубки
угроза прерывания беременности
хромосомная патология
пороки развития ЖКТ

108. ВОЗМОЖНАЯ ПРИЧИНА УВЕЛИЧЕНИЯ УРОВНЯ АФП У БЕРЕМЕННОЙ

многоплодная беременность
угроза прерывания беременности
хромосомная патология
угроза прерывания беременности

109. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПОДЛЕЖАЩЕЕ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ

фенилкетонурия
нейрофиброматоз
гемохроматоз
мукополисахаридоз

110. СОСТОЯНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Ахондроплазия
Фенилкетонурия
Галактоземия
Мукополисахаридоз

111. ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРОЕ НЕВОЗМОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ ПРЕНАТАЛЬНО С ПОМОЩЬЮ ЛАБОРАТОРНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Изолированная расщелина неба
Адреногенитальный синдром
Гемофилия
Синдром Эдвардса

112. ОПТИМАЛЬНЫЕ СРОКИ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ХОРИОНА

9-11 недель
14-15 недель
15-18 недель
20-24 недели

113. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ ПРЕНАТАЛЬНО МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ

Муковисцидоз
Сахарный диабет
Ишемическая болезнь сердца
Синдром Патау

114. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ НА ИНВАЗИВНУЮ ПРЕНАТАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ

снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной
анэнцефалия у плода
прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности
наличие урогенитальной инфекции у беременной

115. ПРОБАНДОМ ЯВЛЯЕТСЯ

Индивидуум, с которого начинается сбор родословной

Больной с врожденной патологией, диагноз которому установлен
Человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
Человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика

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

место регистрации
дата и место рождения
национальность родителей
место жительства семьи

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

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

118. КАКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПОДДАЕТСЯ КОРРЕКЦИИ
СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ

фенилкетонурия
нейрофиброматоз
муковисцидоз
умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

119. 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

120. К КАТЕГОРИИ СРЕДНЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ОТНОСЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ
ЕГО ЗНАЧЕНИЯ

6-20%
30%
20-25%
100%

121. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ

Гастрошизис
Фенилкетонурия
Синдром Марфана
Синдром Элерса-Данло

122. ЗАБОЛЕВАНИЕ, ДИАГНОСТИРУЕМОЕ ПРЕНАТАЛЬНО МОЛЕКУЛЯРНО-
ГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ

Галактоземия
Сахарный диабет
Ишемическая болезнь сердца
Изолированная расщелина неба

123. 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

124. 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

125. МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

амниоцентез

близнецовый

иммуногенетический

биохимический

126. МЕТОДОМ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

Кордоцентез

Дерматоглифика

Популяционно-статистический

Близнецовый

127. 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

128. ЧАСТОТА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У
НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

5%

1%

10%

25%

129. ЧАСТОТА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

0,8%

5%

10%

25%

130. ЧАСТОТА МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В РАСЧЕТЕ НА НОВОРОЖДЕННЫХ
СОСТАВЛЯЕТ

1%

3%
5%
10%

131. 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

132. 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

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

УЗИ плода
Определение пола плода
Кариотипирование плода
Инвазивную пренатальную диагностику

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

Определение альфа-фетопротеина в крови матери и УЗИ
Биопсия ворсин хориона
Кордоцентез
Амниоцентез

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

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

136. 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

137. УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ПОВЫШЕН У ЖЕНЩИНЫ НА 16-18 НЕДЕЛЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИ СЛЕДУЮЩЕМ СОСТОЯНИИ ПЛОДА

Гидроцефалия

Анэнцефалия

Спинномозговая грыжа

Черепно-мозговая грыжа

138. УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ МОЖЕТ ВЫЯВИТЬ АНЭНЦЕФАЛИЮ ВПЕРВЫЕ НА СРОКЕ БЕРЕМЕННОСТИ

14-22 недели

7-8 недель

30-32 недели

После 32 недель

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

Болезни Тея-Сакса

Муковисцидозе

Синдроме Дауна

Синдроме Патау

140. 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

141. МЕТОДИЧЕСКИЕ ПОДХОДЫ К ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ ДОЛЖНЫ ОТВЕЧАТЬ ВСЕМ ТРЕБОВАНИЯМ, КРОМЕ

Первая беременность у женщины

Небольшой срок беременности

Небольшая опасность осложнений

Высокая точность метода

142. У МОЛОДОЙ ЖЕНЩИНЫ ПРОИЗОШЛО 5 СПОНТАННЫХ АБОРТОВ. ДЛЯ УСТАНОВЛЕНИЯ ПРИЧИН ПРЕРЫВАНИЙ БЕРЕМЕННОСТИ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ

Кариотипа мужа и жены

Кариотипа жены

Кариотипа мужа

Кариотипа родителей супружеской пары

143. 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

144. 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

145. 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

146. 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

147. ВИДОМ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

Антибактериальная терапия

Медико-генетическое консультирование

Пренатальная диагностика

Скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена

148. 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

149. 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%

150. 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

151. 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

152. 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

153. 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

154. 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

155. 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

156. ДОРОДОВУЮ ДИАГНОСТИКУ ПОЛА ПЛОДА МОЖНО РЕКОМЕНДОВАТЬ ПРИ

Синдроме тестикулярной феминизации

Синдроме Клайнфельтера

Синдроме Шерешевского- Тернера

Адреногенитальном синдроме

157. ТЕРАТОГЕННЫМ ЭФФЕКТОМ В ОТНОШЕНИИ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ ОБЛАДАЕТ

Стрептомицин

Талидомид

Анальгин
Хинин

158. 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

159. 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%

160. 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 X 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

161. 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%

162. 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%

163. 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

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

25%

50%

75%

100%

165. 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%

166. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ СЕМЬЯ В СВЯЗИ С РОЖДЕНИЕМ РЕБЕНКА С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ РЕБЕНКА - МАЛЬЧИКА, 2-Х ЛЕТ, ВО ВСЕХ КЛЕТКАХ ОБНАРУЖЕНА ЛИШНЯЯ 13 ХРОМОСОМА. КАКОВО БУДЕТ ВАШЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ?

47, ХУ, +13

46, ХУ, 13p-

46, ХХ, +13

47, ХУ, 13p+

167. 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 Х ХРОМОСОМ. ВАШЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ?

кариотип 45, Х0/46, ХХ (60%:40%) - моносомия по Х хромосоме, мозаичная форма

кариотип 45, Х0 - моносомия по Х хромосоме

кариотип 46, ХХ – норма

вариант нормы

168. 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, ХУ - тестикулярная феминизация

кариотип 46, ХУ - следует провести операцию по перемене пола.

кариотип 46, ХУ - норма для данной пациентки

кариотип 45, Х0 - моносомия по Х хромосоме

169. 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

170. ОБСЛЕДУЕТСЯ СУПРУЖЕСКАЯ ПАРА ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРОГНОЗА ДЛЯ ПОТОМСТВА. КАРИОТИП СУПРУГОВ БЕЗ ПАТОЛОГИИ. СУПРУГИ И ИХ РОДИТЕЛИ ДОЛГОЕ ВРЕМЯ ПРОЖИВАЛИ В ЭКОЛОГИЧЕСКИ НЕБЛАГОПРИЯТНОМ РЕГИОНЕ И В ДАННЫЙ МОМЕНТ РАБОТАЮТ НА ХИМИЧЕСКОМ ПРОИЗВОДСТВЕ. КАКОЙ ИЗ НИЖЕПЕРЕЧИСЛЕННЫХ МЕТОДОВ ОБСЛЕДОВАНИЯ ВЫ ПРЕДЛОЖИТЕ?

анализ на хромосомные аберрации

молекулярно-генетический анализ на ФКУ

анализ на микроделеции в У-хромосоме

повторить цитогенетическое исследование

171. АМНИОЦЕНТЕЗ, ИММУНОЛИЧЕСКИЙ, БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИМЕНЯЮТ В

Медицинской генетике

Селекции

Паразитологии

Цитологии

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

50%

25%

100%

0%

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

25%

50%

100%

0%

174. СОМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ ВОЗНИКАЮТ

в клетках тела

в гаметах

в половых клетках

в гаплоидных клетках

175. ЗАПРОГРАМИРОВАННАЯ СМЕРТЬ КЛЕТКИ НОСИТ НАЗВАНИЕ

Апоптоз

Некроз

Дегенерация

Мутация

176. ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ ВОЗНИКАЮТ

в половых клетках

в эпителиальных клетках

в мышечных клетках

в нервных клетках

177. К ХИМИЧЕСКИМ МУТАГЕНАМ ОТНОСЯТСЯ

органические и неорганические вещества

токсины

вирусы

радиоактивное излучение

178. МУТАГЕНЫ ПЕРВИЧНО ИЗМЕНЯЮТ

генетический аппарат клеток

строение тканей

течение физиологических процессов

строение клеток

179. МНОЖЕСТВЕННЫЙ ЭФФЕКТ ОДНОГО ГЕНА ЭТО

Плейотропия

Полимерия

Эпистаз

Комплементарность

180. 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

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

Репликации

Сплайсинга

Транскрипции

Трансляции

182. РЕПЛИКАЦИЯ ДНК - ЭТО ПРОЦЕСС

Удвоения молекулы ДНК

Удвоения молекулы РНК
Передачи информации с ДНК на РНК
Вырезания интронов

183. ФЕРМЕНТ, УЧАСТВУЮЩИЙ В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ

ДНК-полимераза

Нуклеаза

Теломераза

Фосфолипаза

184. ПРОЦЕСС ТРАНСЛЯЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ В

Рибосомах

Лизосомах

Ядре клетки

Цитоплазме

185. СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

Определение последовательности нуклеотидов ДНК

Исследование взаимодействия ДНК с белками

Метод «сортировки» хромосом

Исследование идентификации белков

186. ПЕРВИЧНОЕ НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ – ЭТО

Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивида

Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза

Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы

Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза

187. ВТОРИЧНОЕ НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ – ЭТО

Нерасхождение хромосом в мейозе у индивида, уже имеющего хромосомную патологию

Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы

Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы

Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации, которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом

188. ДЛЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ НЕОБХОДИМО

Два хромосомных разрыва

Один хромосомный разрыв

Множественные хромосомные разрывы

Хромосомные разрывы не нужны

189. 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

190. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ - ЭТО

Изменение последовательности нуклеотидов в гене

Изменение числа хромосом

Изменение структуры хромосом
Полиплоидии

191. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ЧЕЛОВЕКА НЕ ОТНОСИТСЯ

аскаридоз
болезнь Дауна
синдром Шерешевского—Тернера
серповидно-клеточная анемия

192. 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

193. СЫВОРОТОЧНЫЕ МАРКЕРЫ, ИССЛЕДУЕМЫЕ ПРИ ПРЕНАТАЛЬНОМ
БИОХИМИЧЕСКОМ СКРИНИНГЕ

Все перечисленное
Альфа-фетопротеин
Неконъюгированный эстриол
РАРР-А

194. РИСК ОСЛОЖНЕНИЙ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИ АМНИОЦЕНТЕЗЕ

< 0,2 %
2,5-3 %
5 %
5,5-6%

195. К САМЫМ ЧАСТЫМ ИЗОЛИРОВАННЫМ ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ НЕ ОТНОСИТСЯ

Микрофтальм
Дефект межжелудочковой перегородки
Расщелина губы и неба
Дефекты зарощения нервной трубки