

Тесты по циклу:  
**Лабораторная генетика**

1. Медицинская генетика изучает:
  - 1 клинические особенности наследственных болезней
  - 2 этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью
  - 3 пути профилактики наследственных болезней
2. В процессе подготовки клетки к делению реплицируются:
  - 1 только экзонные области
  - 2 только интронные области
  - 3 геном в целом
3. Промоторная область-это:
  - 1 участок гена, обеспечивающий уникальность белка
  - 2 участок гена, необходимый для функционирования РНК-полимеразы
  - 3 tandemные тринуклеотидные повторы
4. Понятие гена включает в себя:
  - 1 только интроны
  - 2 только экзоны
  - 3 участок ДНК, ответственный за синтез полипептида
5. Что такое геном человека (один правильный ответ):
  - 1 хромосомный набор организма
  - 2 совокупность транскрибируемых участков ДНК
  - 3 совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК
6. Врожденные заболевания - это:
  - 1 заболевания, обусловленные мутацией генов
  - 2 заболевания, проявляющиеся на 1 году жизни ребенка
  - 3 заболевания, диагностируемые при рождении
7. Синдромологический анализ наследственных болезней-это:
  - 1 составление родословной больного с последующим анализом клинической картины
  - 2 оценка тяжести и характера течения наследственной патологии
  - 3 комплексное заключение о заболевании на основе анализа фенотипа и данных семейного исследования
8. Исключите 1 неправильный ответ:  
Для наследственной патологии характерны:
  - 1 вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
  - 2 прогрессирующий характер течения болезни
  - 3 острое начало заболевания
9. Врожденный порок развития - это морфологическое изменение органа:
  - 1 не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее функцию органа
  - 2 выходящее за пределы нормальных вариаций, приводящее к нарушению функции органа
  - 3 выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее функцию органа
10. Долихоцефалия-это:
  - 1 увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
  - 2 увеличение поперечного размера относительно продольного
  - 3 расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
11. Прогнатия-это:
  - 1 недоразвитие нижней челюсти
  - 2 чрезмерное развитие верхней челюсти
  - 3 выступающая вперед верхняя челюсть по отношению к нижней
12. Аниридия-это:
  - 1 опущенные наружные углы глазных щелей
  - 2 недоразвитие или отсутствие глазного яблока
  - 3 отсутствие радужной оболочки
13. Брахидактилия-это:

- 1 сращение пальцев рук или ног
- 2 равномерное укорочение пальцев
- 3 изменение формы пальцев

14. Камптодактилия-это:

- 1 искривление нижней конечности
- 2 латеральное или медиальное искривление пальца
- 3 сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов

15. Синофриз-это:

- 1 сращение конечностей
- 2 сросшиеся брови
- 3 сращение пальцев рук

16. Блефарофимоз-это:

- 1 сращение век
- 2 короткая глазная щель

17. Укажите положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- 1 сын никогда не наследует заболевания от отца
- 2 одинаково часто заболевание встречается у мужчин и у женщин
- 3 заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

18. Исключите 2 неправильных ответа:

Укажите признаки, характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

- 1 заболевание одинаково часто встречается у мужчин и у женщин
- 2 заболевание прослеживается по вертикали
- 3 женщины болеют чаще мужчин

19. Исключите 1 неправильный ответ:

Укажите признаки, характерные для Х-сцепленного рецессивного типа наследования:

- 1 заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
- 2 заболевание прослеживается в родословных вертикально без пропуска поколений
- 3 сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%

20. Синоним понятия "цитоплазматическая наследственность":

- 1 митохондриальная наследственность
- 2 хромосомные микроделеции
- 3 голландрическое наследование

21. Чем обусловлена прогрессивность течения наследственных болезней:

- 1 ростом и старением организма
- 2 отсутствием положительных эффектов от лечения
- 3 непрерывностью функционирования "аномальных" генов

22. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка в семье, в которой родители здоровы и имеют больную девочку с синдромом Марфана:

- 1 50%
- 2 близко к 0%
- 3 100%

23. Диагностические критерии синдрома Холта-Орама:

- 1 трехфаланговый 1 палец кисти, отставание в росте, узкие плечи, врожденная анемия
- 2 дефект межжелудочковой перегородки (или другой порок сердца), лучевая косорукость, гипоплазия 1 пальца кисти, трехфаланговый 1 палец кисти
- 3 высокий рост, деформация грудины, арахнодактилия, вывих хрусталика, порок сердца и крупных сосудов

24. Диагностические критерии адреногенитального синдрома:

- 1 гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость
- 2 прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников
- 3 гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных половых признаков, кариотип 46,ху

25. Диагноз муковисцидоза ставится на основании:

- 1 биохимического анализа мочи и крови
- 2 данных осмотра окулистом, кардиологом, параклинических методов исследования

3 клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости

26. Мышечная дистрофия Дюшенна наследуется по типу:

- 1 аутосомно-доминантному
- 2 X-сцепленному рецессивному
- 3 аутосомно-рецессивному

27. Диагностические критерии талассемии:

- 1 анемия, нейтропения, тромбоцитопения различной степени, повышение уровня фетального гемоглобина, гипоплазия лучевой кости, пигментация кожи, микроцефалия
- 2 желтуха, анемия, спленомегалия, желчные камни, язвы голени
- 3 анемия, гепатоспленомегалия, выступающие лобные бугры, башенный череп, выступающие скулы, водянка плода

28. Диагноз нейрофиброматоза ставится на основании:

- 1 характерной клинической картины и биохимического анализа
- 2 клинической картины
- 3 клинической картины, исследования гормонального профиля, биохимического анализа и патоморфологического исследования

29. Диагностические критерии фенилкетонурии:

- 1 двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация
- 2 множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон
- 3 отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация

30. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии является:

- 1 перенос участка одной хромосомы на другую
- 2 изменение структуры ДНК
- 3 мутации генов

31. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой X-хромосомой окончательно подтверждается на основании:

- 1 биохимического исследования мочи и крови
- 2 молекулярно-генетического анализа
- 3 психологического тестирования

32. Генные болезни обусловлены:

- 1 потерей части хромосомного материала
- 2 потерей 2 и более генов
- 3 мутацией 1 гена

33. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

- 1 трисомии по половым хромосомам
- 2 моносомии по аутосомам
- 3 нуллисомия по X-хромосоме

34. Какие мутации относятся к геномным:

- 1 полиплоидии, анеуплоидии
- 2 триплоидии, тетраплоидии
- 3 внутривхромосомные и межхромосомные перестройки

35. Укажите показания для исследования кариотипа:

- 1 повторные спонтанные аборт на ранних стадиях беременности
- 2 олигофрения в сочетании с пороками развития
- 3 постепенное и постоянное утрачивание уже приобретенных навыков

36. Какой метод является методом точной диагностики хромосомных болезней:

- 1 клинический
- 2 дерматоглифический
- 3 цитогенетический

37. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме "кошачьего крика" у девочки:

- 1 45,X
- 2 46,XX,9p+
- 3 46,XX,5p-

38. Укажите правильную формулу хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфельтера:
- 1 45,X
  - 2 47,XXX
  - 3 47,XXY
39. К геномным мутациям относятся:
- 1 численные нарушения по отдельным хромосомам
  - 2 нарушения кратности гаплоидного набора хромосом
  - 3 изменение нормальной последовательности в ДНК
40. Исключить 1 неправильный ответ:  
Анеуплоидия -это:
- 1 увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор
  - 2 изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом
  - 3 изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом
41. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Патау:
- 1 47,XX,18 p+
  - 2 47,XY +13
  - 3 46,XX 5p-
42. Укажите формулу кариотипа при синдроме Дауна:
- 1 47,XX+22
  - 2 47,XXX
  - 3 47,XX+21
43. Укажите, для какого хромосомного синдрома характерен набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца:
- 1 синдром Эдвардса
  - 2 синдром Патау
  - 3 синдром "кошачьего крика"
44. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни, обусловленные:
- 1 недостатком генетического материала
  - 2 избытком генетического материала
  - 3 изменениями в половых хромосомах
45. Исключите неправильный ответ:  
Клинически для хромосомных болезней характерно:
- 1 наличие множественных признаков дисморфогенеза
  - 2 наличие врожденных пороков развития
  - 3 необычный цвет и запах мочи
46. Причинами возникновения трисомий являются:
- 1 отставание хромосом в анафазе
  - 2 нерасхождение хромосом
  - 3 точечные мутации
47. Мультифакториальные болезни характеризуются:
- 1 высокой частотой в популяции
  - 2 низкой частотой в популяции
  - 3 нарушениями в хромосомах
48. Укажите болезни, относящиеся к мультифакториальным:
- 1 дефекты нервной трубки
  - 2 муковисцидоз
  - 3 бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит
49. Выберите 2 правильных ответа:  
Укажите болезни, относящиеся к мультифакториальным:
- 1 гемофилия, талассимия, серповидно-клеточная анемия
  - 2 врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа
  - 3 шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
50. Укажите этиологические генетические факторы при мультифакториальной патологии:
- 1 действие 2 аллелей гена одного локуса
  - 2 микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы

3 аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

51. Эпикант- это:

- 1 сросшиеся брови
- 2 вертикальная кожная складка у внутреннего глаза
- 3 сужение глазной щели

52. Птериgium-это:

- 1 большая кожная складка в области живота
- 2 кожная крыловидная складка
- 3 увеличенное расстояние между наружными углами глаз

53. Какие факторы препятствуют реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни:

- 1 занятия физической культурой
- 2 правильное чередование труда и отдыха
- 3 употребление алкоголя

54. Исключите 1 неправильный ответ:

Для мультифакториальных болезней характерны:

- 1 различия больных по полу и возрасту
- 2 широкий спектр клинических проявлений
- 3 менделирующий характер

55. Исключите 1 неправильный ответ:

К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относятся:

- 1 шизофрения
- 2 язвенная болезнь 12-перстной кишки
- 3 галактоземия

56. Исключите 1 неправильный ответ:

Гетерохроматиновые участки хромосом содержат:

- 1 множественные повторы последовательности ДНК
- 2 гены
- 3 регуляторные области

57. Какие методы окраски применяются для диагностики геномных мутаций:

- 1 метод G-окраски
- 2 метод C-окраски
- 3 рутинная окраска

58. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

- 1 обоим супругам
- 2 одной женщине
- 3 родителям женщины

59. К современным цитогенетическим методикам относятся:

- 1 прометафазный анализ хромосом
- 2 молекулярно-цитогенетический метод
- 3 метод рутинной окраски

60. Массовый биохимический скрининг предполагает:

- 1 обследование детей из учреждений для слабобудящих
- 2 обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии
- 3 обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параличами

61. Исключите 1 неправильный ответ:

При каких состояниях показана биохимическая диагностика:

- 1 сочетание задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи
- 2 гипогенитализм, гипогонадизм, бесплодие
- 3 прогрессивное утрачивание приобретенных навыков

62. Показания для проведения биохимического исследования:

- 1 повторные случаи хромосомных перестроек в семье

- 2 отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов
  - 3 множественные врожденные пороки развития
63. Какие симптомы являются показанием для проведения специальных биохимических тестов:
- 1 привычное невынашивание беременности
  - 2 катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии
  - 3 расторможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи
64. Исключите 1 неправильный ответ:  
Какие состояния требуют проведения специальных биохимических исследований:
- 1 мышечная гипотония, рвота, отставание в психомоторном развитии, нарушение координации движений, тромбоцитопения
  - 2 шейный птеригиум, лимфатический отек кистей и стоп, низкий рост
  - 3 снижение зрения, кифосколиоз, гепатоспленомегалия, умственная отсталость
65. Укажите 1 из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:
- 1 низкая частота гена в популяции
  - 2 отсутствие методов патогенетического лечения
  - 3 наличие быстрого, точного и простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта
66. Какие заболевания подлежат массовому биохимическому скринингу:
- 1 врожденный гипотиреоз
  - 2 маннозидоз
  - 3 фенилкетонурия
67. Исключите 2 неправильных ответа:  
Для получения образцов ДНК можно использовать:
- 1 сыворотку
  - 2 ворсины хориона
  - 3 амниотическую жидкость
68. Сибсы-это:
- 1 все родственники пробанда
  - 2 братья и сестры пробанда
  - 3 родители пробанда
69. Что такое молекулярный зонд:
- 1 комплементарный участок ДНК
  - 2 протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген
  - 3 синтетическая олигонуклеидная последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену, радиоактивно меченная
70. Амплификация генов-это:
- 1 идентификация последовательности оснований ДНК
  - 2 многократное повторение какого-либо участка ДНК
  - 3 выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген
71. Идентификация индивидуальной хромосомы человека в настоящее время проводится на основании:
- 1 относительной величины и положения первичной перетяжки
  - 2 числа, положения и размера выявляемых сегментов
  - 3 использования молекулярных хромосомоспецифических зондов
72. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:
- 1 фенилкетонурия
  - 2 муковисцидоз
  - 3 галактоземия
73. Какие органы или ткани человека могут использоваться в качестве мишеней при генной терапии:
- 1 клетки сердечной мышцы
  - 2 клетки костного мозга
  - 3 эпителий легких
74. Определение концентрации альфа-фетопротеина в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:
- 1 хромосомной патологии

- 2 наследственных ферментопатий
- 3 врожденных пороков развития

75. Укажите требования, предъявляемые к методам биохимического скрининга:

- 1 диагностическая значимость (небольшой процент ложноположительных и отсутствие ложноотрицательных результатов)
- 2 стоимость диагностической программы должна превышать стоимость содержания обществом больных
- 3 возможность использования легкодоступного биологического материала в малом количестве

76. Понятие генетического риска включает:

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

77. К категории высокого генетического риска относятся следующие показатели:

- 1 100%
- 2 5-10%
- 3 20-25%

78. При мультифакториальных болезнях генетический риск определяется:

- 1 путем теоретических расчетов
- 2 согласно менделевским законам наследования
- 3 на основании эмпирических данных

79. Состояния, диагностируемые у плода с помощью УЗИ:

- 1 фенилкетонурия
- 2 анэнцефалия
- 3 редукционные пороки конечностей

80. Кордоцентез проводится в сроки беременности:

- 1 5-8 нед
- 2 16-18 нед
- 3 19-21 нед

81. Исключите неправильный ответ:

Основным показанием для проведения кордоцентеза или плацентоцентеза является повышенный риск для плода по:

- 1 хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями
- 2 порокам развития
- 3 хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мутациями

82. Первичная профилактика-это:

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

83. Укажите неинвазивные методы пренатальной диагностики:

- 1 кордоцентез
- 2 анализ сывороточного альфа-фетопротеина
- 3 ультразвуковое исследование

84. Пренатальная диагностика-это:

- 1 комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
- 2 мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
- 3 диагностика болезни у эмбриона или плода

85. Какой из методов молекулярной генетики применяется для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован:

- 1 прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов
- 2 семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестрикционных фрагментов
- 3 использование специфической рестриктазы

86. Секвенирование ДНК-это:

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

87. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью:

- 1 прометафазного анализа хромосом
- 2 метода С-окрашивания
- 3 молекулярно-цитогенетических методов

88. Исключите 1 неправильный ответ:

Для проведения цитогенетического анализа используются:

- 1 эритроциты
- 2 биоптат хориона
- 3 эмбриональная ткань

89. Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов:

- 1 наследственные дефекты обмена веществ
- 2 мультифакториальные болезни
- 3 болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом

90. Эухроматические участки хромосом содержат:

- 1 множественные повторы последовательностей ДНК
- 2 гены
- 3 нетранскрибируемые локусы

91. Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры:

- 1 метацентрики
- 2 акроцентрики
- 3 субметацентрики

92. Частичные трисомии-это:

- 1 количественные изменения хромосомы
- 2 структурные изменения хромосомы
- 3 количественное изменение нескольких пар хромосом

93. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Эдвардса:

- 1 47,XY+21
- 2 47,XXY
- 3 47,XX+18

94. Эндонуклеазные рестриктазы-это:

- 1 ферменты, "разрезающие" ДНК в строго специфических местах
- 2 ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК
- 3 ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК

95. УЗИ плода проводится в:

- 1 9-10 нед беременности
- 2 11-13 недель
- 3 14-15 недель

96. Нормы уровней PAPP-A и в-ХГЧ:

- 1 0,5-2,0 МоМ
- 2 2,0-4,0 МоМ
- 3 0,2-0,4 МоМ

97. Выберите 1 неправильный ответ:

Высокая группа риска по хромосомной патологии у плода:

- 1 выше 1:50
- 2 выше 1:100
- 3 выше 1:1000

98. К эффектам мутационного груза относятся:

- 1 летальность
- 2 сниженная фертильность
- 3 снижение продолжительности жизни

99. Наследственные болезни появились :

- 1 в связи с уменьшением груза инфекционной патологии
- 2 в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи



3 в процессе формирования человека как биологического вида

100. Алопеция-это:

- 1 избыточное оволосение по мужскому типу
- 2 редкие сухие ломкие волосы
- 3 полное или частичное отсутствие волос