

Вопросы с вариантами ответов по специальности «Генетика» для аккредитации

Купить базу вопросов с ответами можно здесь:

<https://medik-otvet.ru/product/genetika/>

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ВИДА И СТЕПЕНИ ТАЛАССЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гистологическое исследование биоптата печени
- 2) клинический анализ крови
- 3) электрофорез гемоглобина
- 4) биохимический анализ крови

МЕТОД FISH ОСНОВАН НА

- 1) гибридизации зонда с участком хромосомы
- 2) окрашивании хромосом
- 3) амплификации определенного участка молекулы ДНК
- 4) полногеномной амплификации

ЕСЛИ У ОТЦА РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ КРИКА КОШКИ ОБНАРУЖЕН КАРИОТИП 46, XY,ins(2;5)(q22;p13p14), ТО РАСЧЕТНЫЙ РИСК ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

БОЛЬШИНСТВО ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) X-сцепленно-рецессивно
- 3) X-сцепленно-доминантно
- 4) аутосомно-доминантно

ГОМОЛОГИЧНЫЕ ГЕНЫ КОНТРОЛИРУЮТ ОБРАЗОВАНИЕ

- 1) разных изоформ разных белков
- 2) разных белков
- 3) одного белка
- 4) разных изоформ одного белка

ХАРАКТЕРНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ НЕКЕТОТИЧЕСКОЙ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ УРОВНЯ ГЛИЦИНА

- 1) с алкалозом
- 2) с кетозом
- 3) без кетоза
- 4) с гипербилирубинемией

ПОД СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА ПОНИМАЮТ ТРИСОМИЮ ПО ХРОМОСОМЕ

- 1) 16
- 2) 13
- 3) 18
- 4) 21

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА СНИЖАЕТСЯ В КРОВИ КОНЦЕНТРАЦИЯ

- 1) альфа-фетопротейна
- 2) лактата
- 3) железа
- 4) церулоплазмина

С ЦЕЛЬЮ УСИЛЕНИЯ СВЯЗЫВАНИЯ МЕТАБОЛИТОВ АМИНОКИСЛОТ С РАЗВЕТВЛЕННОЙ ЦЕПЬЮ, ПРИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ

- 1) левокарнитина
- 2) аргинина
- 3) биотина
- 4) цитруллина

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЛЕЖЕНА («КОШАЧЬЕГО КРИКА»), ОТНОСИТСЯ

- 1) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 2) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 3) тугоухость
- 4) монголоидный разрез глаз

ТИП МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ОБРАЗЦЕ НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS НАЗЫВАЮТ

- 1) миссенс-мутацией
- 2) мутацией сдвига рамки считывания
- 3) нонсенс-мутацией
- 4) мутацией сайта сплайсинга

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 1 ТИПА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) FKRP
- 2) CNBP

- 3) DMPK
- 4) CLCN1

ИСТОРИЧЕСКИ ПЕРВЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИ ОХАРАКТЕРИЗОВАННЫМ СИНДРОМОМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ДЕЛЕЦИЕЙ ХРОМОСОМНОГО РЕГИОНА, ЯВИЛСЯ СИНДРОМ

- 1) маски из Наблуса
- 2) Энгельмана
- 3) кошачьего глаза
- 4) кошачьего крика

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ

- 1) митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефалопатии
- 2) наследственной оптической нейропатии Лебера
- 3) синдрома SANDO
- 4) синдрома истощения митохондриальной ДНК тип 5

РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ ПРОЦЕССОМ

- 1) удвоения молекулы ДНК
- 2) передачи информации с ДНК на РНК
- 3) передачи информации с РНК на полипептидную цепь
- 4) удвоения молекулы РНК

К ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ОТНОСЯТ

- 1) диетотерапию
- 2) ферментную заместительную терапию
- 3) генную терапию
- 4) трансплантацию печени

ПРИ РЕГИСТРАЦИИ МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, ОТНОСЯЩИХСЯ К СЛЕДСТВИЯМ, КОДИРУЮТ

- 1) основной (первичный) порок
- 2) все пороки, входящие в следствие
- 3) пороки несовместимые с жизнью
- 4) как множественные врожденные аномалии, не классифицированные в других рубриках (Код Q89.7)

ДЛЯ СИНДРОМА ДЖЕРВЕЛЛА - ЛАНГЕ-НИЛЬСЕНА (ВРОЖДЕННАЯ ТУГОУХОСТЬ С ФУНКЦИОНАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ СЕРДЦА) ХАРАКТЕРНА

- 1) смешанная тугоухость
- 2) тугоухость центрального генеза
- 3) кондуктивная тугоухость
- 4) нейросенсорная тугоухость

СОЧЕТАНИЕ ДИСТРОФИИ НОГТЕЙ И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ХАРАКТЕРНО

ДЛЯ

- 1) артрогрипоза дистального, тип I A
- 2) ото-палато-дигитального синдрома, тип I
- 3) синдрома тугоухости/глухоты и ониходистрофии
- 4) синдрома Таунса – Брокса I

ПРИ НАСЛЕДОВАНИИ ГРУПП КРОВИ СИСТЕМЫ ABO НАБЛЮДАЮТ ЯВЛЕНИЕ

- 1) комплементации
- 2) сверхдоминирования
- 3) неполного доминирования
- 4) кодоминирования

ПРИ ПОЛОЖИТЕЛЬНОМ РЕЗУЛЬТАТЕ ПЕРВОГО ЭТАПА НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ СЛЕДУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) госпитализация ребенка и немедленное начало терапии
- 2) ДНК-диагностика
- 3) повтор скрининга на 21-28 сутки жизни
- 4) проведение потовой пробы

ПРИСТАНОВАЯ КИСЛОТА ЯВЛЯЕТСЯ ПРОДУКТОМ

- 1) окисления пипеколиновой кислоты
- 2) распада плазмалогенов
- 3) β -окисления ОДЦЖК
- 4) α -окисления фитановой кислоты

УРОВЕНЬ ЦВЕТОВОЙ ДИФФЕРЕНЦИАЦИИ ХРОМОСОМНЫХ СЕГМЕНТОВ ПРИ mBAND В СРЕДНЕМ СОПОСТАВИМ С РАЗРЕШЕНИЕМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО G-ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ, РАВНЫМ _____ СЕГМЕНТАМ НА ГАПЛОИДНЫЙ ГЕНОМ

- 1) 550
- 2) 650
- 3) 850
- 4) 1000

УВЕЛИЧЕНИЕ НЕКОДИРУЮЩИХ МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) миотонической хондродисплазии Шварца - Джампеля
- 2) синдрома врожденной гиповентиляции
- 3) спиноцеребеллярной атаксии тип 2
- 4) атаксии Фридрейха

БАЗА ДАННЫХ HUMAN GENE MUTATION DATABASE (HGMD)

- 1) является централизованной платформой для визуального изображения структуры доменов, пост-трансляционных модификаций и сетевых взаимодействий
- 2) содержит информацию о любых вариантах SNP и indel
- 3) содержит информацию о клинически значимых вариантах

4) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ АУТОСОМНОЙ ТРИСОМИЕЙ, РЕГИСТРИРУЕМОЙ У СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ ТРИСОМИЯ

- 1) 18
- 2) 21
- 3) 16
- 4) 1

СИМПТОМОКОМПЛЕКС НЕДОСТАТОЧНОСТИ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ПРИ ГЕМОЛИТИЧЕСКОМ КРИЗЕ ВКЛЮЧАЕТ

- 1) повышение температуры, потемнение мочи, желтуху
- 2) потерю сознания, железодефицитную анемию
- 3) бледность, ломкость костей
- 4) судороги, помутнение сознания

ТРЕТИЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ ГОВОРIT О

- 1) расщеплении признаков
- 2) независимом наследовании признака
- 3) гипотезе чистоты гамет
- 4) единообразии гибридов первого поколения

МУЖЧИНЫ-НОСИТЕЛИ ОТ 60 ДО 200 КОПИЙ CGG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ FMR 1 ИМЕЮТ ПОВЫШЕННЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ

- 1) внуков при передаче премутации дочерям
- 2) внуков при передаче премутации сыновьям
- 3) дочерей
- 4) сыновей

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ МАССОВОГО ПРОСЕИВАНИЯ НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) изоэлектрофокусирование
- 2) энзимодиагностика
- 3) радиоиммунный анализ
- 4) иммуноферментный анализ

ДИАГНОСТИКУ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НАЧАТЬ С

- 1) поиска крупных делеций в митохондриальной ДНК
- 2) секвенирования полного экзона
- 3) поиска частых мутаций в гене LHON
- 4) поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) назначение статинов
- 2) плазмаферез
- 3) назначение урсодезоксихолевой кислоты
- 4) назначение омега 3 и омега 6 полиненасыщенных жирных кислот

СОЧЕТАНИЕ КАРДИОМИОПАТИИ, НЕЙРОТРОПЕНИИ, ЗАДЕРЖКИ РОСТА И ХАРАКТЕРНЫЙ ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП, ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Кернса - Сейра
- 2) синдроме Пирсона
- 3) болезни Фабри
- 4) болезни Барта

У ПРОБАНДА, МУЖЧИНЫ, СТРАДАЮЩЕГО ДЕФЕКТОМ НОГТЕЙ И КОЛЕННОЙ ЧАШЕЧКИ, ЧЬИ ОТЕЦ И ДЕД ТАКЖЕ СТРАДАЛИ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, А БРАТ ЗДОРОВ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА ПРИ ВСТУПЛЕНИИ В БРАК СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 75
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 100

НАЧАЛО В ВОЗРАСТЕ 30-60 ЛЕТ, ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ БЕССОННИЦА, КАХЕКСИЯ, ПАНИЧЕСКИЕ АТАКИ, ГАЛЛЮЦИНАЦИИ, КОМА, СМЕРТЬ ЧЕРЕЗ 3 ГОДА ОТ НАЧАЛА ЗАБОЛЕВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) болезни Альцгеймера
- 2) прогрессирующей мышечной дистрофии
- 3) паркинсонизма
- 4) семейной фатальной инсомнии

ФЕРМЕНТНАЯ ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ У МУЖЧИН С КЛАССИЧЕСКОЙ ФОРМОЙ БОЛЕЗНИ ФАБРИ РЕКОМЕНДОВАНА

- 1) при наличии клинических проявлений заболевания, снижающих качество жизни и/или, признаков прогрессирующего поражения органов-мишеней
- 2) с момента установления диагноза
- 3) в возрасте старше 20 лет
- 4) если в семье есть больные родственники мужского пола

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ, КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ, ФЕНОТИПИЧЕСКОЕ МНОГООБРАЗИЕ ФОРМ ОПРЕДЕЛЯЕТ ЦЕЛЕСООБРАЗНОСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ

- 1) MLPA митохондриальной ДНК
- 2) NGS экзома
- 3) селективного метаболического скрининга
- 4) кариотипирования

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ И АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) вело-кардио-фациального
- 2) SHORT
- 3) Маршалла
- 4) Альстрема

СИНДРОМ ТСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) X-сцеплено рецессивно
- 3) X-сцеплено доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ ЛУИ-БАР НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному
- 4) митохондриальному

НА ПЕРВОМ УРОВНЕ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН НА НАЛИЧИЕ У ПЛОДА ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ ПРОВОДЯТ

- 1) ультразвуковое исследование плода и оценку уровня сывороточных маркеров в крови беременной женщины
- 2) цитогенетическое и молекулярно-генетическое исследования образцов, полученных при биопсии хориона
- 3) цитогенетическое и молекулярно-генетическое обследования беременной женщины
- 4) неинвазивное пренатальное тестирование и инвазивную пренатальную диагностику

РЕЦИДИВИРУЮЩИЕ ГНОЙНЫЕ ПОРАЖЕНИЯ КОЖИ, АБСЦЕССЫ КОЖИ, ЧАСТЫЕ ОТИТЫ У РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) аганглиоза кишечника
- 2) синдрома Аглоссии-адактилии
- 3) агранулоцитоза Костмана
- 4) синдрома Аарскога

ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ РАКА ЯИЧНИКОВ ОБУСЛОВЛЕНА НАЛИЧИЕМ ГЕРМИНАЛЬНОЙ МУТАЦИИ В ОДНОМ ИЗ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА

- 1) TSC1
- 2) VHL
- 3) NF1
- 4) BRCA1

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОТЕЦ СТРАДАЕТ МУКОВИСЦИДОЗОМ, А МАТЬ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ НОСИТЕЛЬНИЦЕЙ ГЕНА, СОСТАВЛЯЕТ ____ %

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 75

ДЛЯ БИОХИМИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИЦА ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) плазму крови
- 2) лейкоциты
- 3) культуру кожных фибробластов
- 4) мочу

МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ СУБСТРАТ-РЕДУЦИРУЮЩЕЙ ТЕРАПИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) стабилизация фермента глюкозилцерамид синтазы
- 2) усиленное выведение токсичных продуктов обмена
- 3) стимуляция работы фермента глюкозилцерамид синтазы
- 4) конкурентное ингибирование глюкозилцерамид синтазы

ДИАГНОСТИКУ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НАЧАТЬ С

- 1) секвенирования полного экзона
- 2) секвенирования всей митохондриальной ДНК
- 3) поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК
- 4) секвенирования панели ядерных генов

НАИБОЛЬШИЙ УДЕЛЬНЫЙ ВЕС ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ЗАНИМАЮТ _____ ФОРМЫ ПАТОЛОГИИ

- 1) аутосомно-рецессивные
- 2) аутосомно-доминантные
- 3) сцепленные с полом
- 4) митохондриальные

ЧИСЛО АМПЛИФИЦИРОВАННЫХ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ПРИ НОСИТЕЛЬСТВЕ МУТАНТНОГО ГЕНА FMR1 У МУЖЧИН-ТРАНСМИТТЕРОВ СОСТАВЛЯЕТ ОТ

- 1) 1 до 5
- 2) 200 до 500
- 3) 5 до 50
- 4) 50 до 200

ОСНОВНОЙ НЕДОСТАТОК ИСПОЛЬЗОВАНИЯ РЕТРОВИРУСОВ В ГЕННОЙ ТЕРАПИИ

ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) сложности изготовления необходимого количества препарата
- 2) риске развития цирроза печени в результате вирусной инфекции
- 3) высокой иммуногенности и необходимости повторных курсов лечения
- 4) высоком риске инсерционного мутагенеза

ХРОНОЛОГИЧЕСКИМ ПОРЯДКОМ ПРОЦЕДУРЫ НЕИНВАЗИВНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) неинвазивное пренатальное тестирование плода, биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез
- 2) биопсия ворсин хориона, неинвазивное пренатальное тестирование плода, амниоцентез, кордоцентез
- 3) биопсия ворсин хориона, амниоцентез, неинвазивное пренатальное тестирование плода, кордоцентез
- 4) биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез, неинвазивное пренатальное тестирование плода

В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ МУЖЧИНЫ И ЖЕНЩИНЫ, ОТЕЦ КОТОРОЙ СТРАДАЕТ ГЕМОФИЛИЕЙ А, ОЖИДАЕТСЯ ЧТО

- 1) 50% девочек будут больны, 100% мальчиков будут здоровы
- 2) 100% мальчиков будут больны, 100% девочек носительницы
- 3) 50% мальчиков будут больны, 50% девочек носительницы
- 4) 100% мальчиков будут здоровы, 100% девочек будут больны,

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ КАРИОТИПА 46,XY,der(10)t(10;15)(p14;q24) В ЗАКЛЮЧЕНИИ О РЕЗУЛЬТАТЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ УКАЗЫВАЮТ, ЧТО ОБНАРУЖЕНА

- 1) хромосомная патология – несбалансированная транслокация между хромосомами 10 и 15
- 2) хромосомная патология – несбалансированная транслокация между длинным плечом хромосомы 10 и коротким плечом хромосомы 15
- 3) транслокация между хромосомами 10 и 15 с точками разрывов 10p14 и 15q24
- 4) хромосомная патология – несбалансированная транслокация между коротким плечом хромосомы 10 и длинным плечом хромосомы 15

ИДЕНТИФИКАЦИЯ ИНТЕРСТИЦИАЛЬНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНСЕРЦИИ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА

- 1) CGH
- 2) aCGH
- 3) mBAND
- 4) Rx-FISH

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНЕУПЛОИДИИ ПО ВСЕМ ХРОМОСОМАМ НАБОРА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ

- 1) капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на

биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

2) методом хромосомного микроматричного анализа первого и второго полярных телец

3) методом массового параллельного секвенирования на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

4) мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

КОНДУКТИВНОЕ НАРУШЕНИЕ СЛУХА, ЛЕЙКОНИХИЯ, ИЗМЕНЕНИЕ ПОДУШЕЧЕК ПАЛЬЦЕВ, ИНОГДА КЕРАТОЗ ЛАДОНЕЙ И ПОДОШВ, ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КРИТЕРИЯМИ ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА

1) синдрома кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости

2) синдрома Bart – Pumphrey

3) синдрома тугоухости и атопического дерматита

4) пальмоплантарной кератодермы с глухотой/тугоухостью

ВАРИАНТЫ АССОЦИИРОВАННЫЕ С РИСКОМ ФОРМИРОВАНИЯ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИХ АРИТМИЙ, ПРИ АРИТМОГЕННОМ ФЕНОТИПЕ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ, НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ОБНАРУЖИВАЮТСЯ В ГЕНАХ

1) TTN, TPM1, TPM2 , PTBP1 и TNNC1

2) KCNQ 1, KCNA 1, KCNQ 5 , KCNE 1 и SCN 1

3) LMNA, FLNC, RBM20, DES, PLN и SCN5A

4) TTN, TNNI3, TNNT1, TNNI2 и TNNT2

ПРИ ОСТРОЙ ФОРМЕ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИХОДИТСЯ НА

1) старший школьный период

2) дошкольный период

3) первые месяцы жизни

4) младший школьный период

НАКОПЛЕНИЕ ФИТАНОВОЙ КИСЛОТЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ

1) болезни Рефсума

2) синдрома Кернса – Сейра

3) болезни Мак-Ардля

4) болезни Кори

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2Е ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

1) GYG1

2) POMT1

3) SGCB

4) GAA

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У НОВОРОЖДЁННОГО МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (МВПР) КОДИРУЮТ

- 1) только один самый тяжелый порок
- 2) каждый порок развития, входящий в МВПР
- 3) только внешний дефект
- 4) кодом Q89.7 - множественные врожденные аномалии неклассифицированные в других рубриках

МЕТОД СОВРА В СРАВНЕНИИ С mFISH

- 1) дает возможность осуществить диагностику микродупликационных синдромов
- 2) позволяет проводить диагностику хромосомных аномалий по многоцветному окрашиванию хроматина в интерфазных ядрах
- 3) позволяет провести диагностику микроделеционных синдромов
- 4) обеспечивает возможность маркировки большего числа хромосомных регионов на препарате

ПОВЫШЕННАЯ ЛОМКОСТЬ КОСТЕЙ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) синдрома Беквита-Видемана
- 2) несовершенного остеогенеза
- 3) синдрома Дубовица
- 4) синдрома Дауна

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ КОРРЕКЦИИ ВРОЖДЕННОЙ КАТАРАКТЫ У ДЕТЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЛЕЧЕНИЕ

- 1) хирургическое
- 2) симптоматическое
- 3) паллиативное
- 4) таргетное

РАННЯЯ ДЕТСКАЯ ЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) COL 1 A 1, COL 5 A 1
- 2) SLC2A1, CACNB4
- 3) KCNT 1 , SCN1A
- 4) SMN1, DMD

БАЗОВОЙ ЛИНИЕЙ ИЛИ НАКОПЛЕННОЙ ЧАСТОТОЙ ВРОЖДЁННОГО ПОРОКА РАЗВИТИЯ СЧИТЮТ ЧАСТОТУ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, ПОЛУЧЕННУЮ

- 1) после 5 лет мониторинга или с охватом более 100000 рождений
- 2) после 1 года мониторинга или с охватом около 10000 рождений
- 3) за последний год мониторинга только среди живорожденных детей
- 4) за последний год мониторинга только среди новорожденных проживших 7 и более суток

СТРУКТУРНАЯ ХРОМОСОМНАЯ ПЕРЕСТРОЙКА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ ПОВОРОТОМ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НА 180°, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) транслокацией
- 2) инверсией
- 3) кольцевой хромосомой
- 4) инсерцией

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ИХТИОЗ, ОЛИГОФРЕНИЮ И СПАСТИЧЕСКИЙ ТЕТРАПАРЕЗ, НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Шегрена-Ларсена
- 2) Ларсена
- 3) Аазе
- 4) Вольфа-Хиршхорна

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО МУКОВИСЦИДОЗМ РЕБЁНКА У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, ИМЕЮЩИХ ДВУХ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ (ДОЧЬ И СЫНА) И ОДНОГО СЫНА, БОЛЬНОГО МУКОВИСЦИДОЗОМ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50, не зависимо от пола
- 2) 25, не зависимо от пола
- 3) 0, не зависимо от пола
- 4) 50, для дочерей

ОСНОВНЫМ БИОМАРКЕРОМ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ

- 1) концентрации ацилкарнитинов
- 2) концентрации аммония
- 3) соотношения лактат/пируват
- 4) соотношения лактат/свободный карнитин

СИНДРОМ ГАРДНЕРА (ДИФфуЗНЫЙ ПОЛИПОЗ КИШЕЧНИКА) ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно- рецессивный
- 3) аутосомно- доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПРЕНАТАЛЬНОЕ И ПОСТНАТАЛЬНОЕ ОТСТАВАНИЕ В РОСТЕ, МИКРОЦЕФАЛИЮ, НЕОБЫЧНОЕ ЛИЦО (СКОШЕННЫЙ ЛОБ, ГИПОПАЗИЯ НАДБРОВИЙ, ПТОЗ, БЛЕФАРОФИМОЗ) И ЭКЗЕМАТОЗНОЕ ПОРАЖЕНИЕ КОЖИ, НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Рассела-Сильвера
- 3) Ларсена
- 4) Дубовица

КУРЕНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ФАКТОРОМ РИСКА РАЗВИТИЯ

- 1) артериальной гипертензии
- 2) неспецифического язвенного колита
- 3) сахарного диабета 1 типа
- 4) шизофрении

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА НУНАН ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) ДНК-диагностику
- 2) кариотипирование
- 3) биохимический скрининг
- 4) молекулярное кариотипирование

НА МРТ ПРИ СИНДРОМЕ ЛИ ЧАЩЕ ВСЕГО НАБЛЮДАЮТ ПОРАЖЕНИЕ

- 1) гипофиза
- 2) лобных отделов коры больших полушарий
- 3) базальных ганглиев и ствола мозга
- 4) височных отделов коры больших полушарий

ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ИМЕЮТ ГРУППУ КРОВИ АВ, ТО У НИХ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ДЕТЕЙ С ГРУППОЙ КРОВИ

- 1) В
- 2) АВ
- 3) А
- 4) 0

ЕСЛИ ЖЕНЩИНА ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ НОСИТЕЛЬНИЦЕЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ, ОТВЕТСТВЕННОМ ЗА СИНДРОМ ХАНТЕРА, ОЖИДАЕТСЯ, ЧТО

- 1) 100% детей будут больны независимо от пола
- 2) 25% детей будут больны независимо от пола, 25% детей будут носителями
- 3) 50% мальчиков будут больны, 50% девочек будут носительницами
- 4) 50% детей будут больны независимо от пола

ГЕН, ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ В ГЕНОТИПЕ В ОДНОМ ЭКЗЕМПЛЯРЕ

- 1) гомозиготный
- 2) гемизиготный
- 3) эпистатичный
- 4) гипостатичный

ГИГАНТОКЛЕТОЧНЫЕ АСТРОЦИТОМЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) нейрофиброматоза
- 2) туберозного склероза
- 3) синдрома Ли-Фраумени
- 4) синдрома Тюрко

СОЧЕТАНИЕ Y-ОБРАЗНОГО НЕЗАРАЩЕНИЯ ТВЕРДОГО НЁБА, МИКРОГЕНИИ И ГЛОССОПТОЗА (АНОМАЛИЮ ПЬЕРА-РОБЕНА) СЛЕДУЕТ РАСЦЕНИТЬ КАК

- 1) синдром
- 2) секвенцию
- 3) дизрупцию
- 4) ассоциацию

ГЕНОТИПУ ЗДОРОВОГО НОСИТЕЛЯ X-СЦЕПЛЕННОЙ РЕЦЕССИВНОЙ ГЕМОФИЛИИ СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) $X^H Y$
- 2) $X^h Y$
- 3) $X^H X^H$
- 4) $X^H X^h$

РОЛЬ СУМОИЛИРОВАНИЯ ГИСТОНОВ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) активации транскрипции
- 2) регуляции процесса репликации
- 3) фосфорилировании гистона H1 при конденсации хроматина
- 4) привлечении гистоновых деацетилаз в область модификации хроматина

ХРОМОСОМНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ПРИ КОТОРОМ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ЖИЗНИ НАИБОЛЕЕ ОГРАНИЧЕНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Эдвардса
- 3) синдром Клайнфельтера
- 4) болезнь Шерешевского – Тернера

ПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ МЕТОДА АНАЛИЗА ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) вариантов хромосомного C-полиморфизма
- 2) сбалансированных хромосомных перестроек в кариотипе одного из родителей
- 3) в кариотипе трисомии по аутосоме
- 4) нехарактерного для нормальных хромосом рисунка дифференциальной окраски

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ СИНДРОМА БЛУМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) хромотрипсис
- 2) декомпактизация гетерохроматиновых последовательностей в крупных блоках гетерохроматина на хромосомах 1, 9, 15, 16 и Y
- 3) увеличение частоты сестринских хроматидных обменов
- 4) индукция множественных хромосомных транслокаций

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА

- 1) спектрального кариотипирования (SKY)

- 2) супрессионной in situ гибридизации (CISS)
- 3) микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
- 4) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ СУБМИКРОСКОПИЧЕСКИХ ДЕЛЕЦИЙ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) mFISH
- 2) полногеномное секвенирование
- 3) стандартное цитогенетическое исследование (GTG-окрашивание)
- 4) array-CGH

В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕЙОЗА У ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ ОБРАЗУЮТСЯ КЛЕТКИ С КОЛИЧЕСТВОМ ХРОМОСОМ

- 1) 23
- 2) 46
- 3) 22
- 4) 44

С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДОВ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ МОГУТ БЫТЬ УСТРАНЕНЫ ПРИЧИНЫ

- 1) заболеваний, вызванных геномными мутациями
- 2) полигенных наследственных заболеваний
- 3) моногенных наследственных заболеваний
- 4) заболеваний, вызванных хромосомными перестройками

К ГРУППЕ ПОВЫШЕННОГО РИСКА ПО НАЛИЧИЮ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ ОТНОСЯТ

- 1) плоды с внутриутробной задержкой развития и пренатально подтвержденным ограниченным плацентарным мозаицизмом
- 2) новорожденные с трисомиями по хромосомам 13, 18 или 21
- 3) новорожденные с множественными врожденными пороками развития
- 4) новорожденные с микроделеционными синдромами

УЧАСТОК ДНК С ИЗВЕСТНЫМ ПОЛОЖЕНИЕМ В ОПРЕДЕЛЕННОЙ ХРОМОСОМЕ, МНОГООБРАЗНЫЕ АЛЛЕЛИ КОТОРОГО ПОЗВОЛЯЮТ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ РАЗЛИЧНЫЕ ПО ПРОИСХОЖДЕНИЮ ХРОМОСОМЫ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) ретротранспозоном
- 2) генетическим маркером
- 3) сайтом рестрикции
- 4) транспозоном

СОЧЕТАНИЕ ПРИЗНАКОВ УДЛИНЁННОГО ИНТЕРВАЛА QT С ПОЛИМОРФНОЙ ЖЕЛУДОЧКОВОЙ ТАХИКАРДИЕЙ, ПЕРИОДИЧЕСКИМИ ПАРАЛИЧАМИ И СКЕЛЕТНЫМИ АНОМАЛИЯМИ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Джервелла – Ланге – Нильсена
- 2) Бругада

- 3) Андерсена – Тавила
- 4) Романо – Уорда

ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (FISH) СОСТОИТ В

- 1) определении биохимических дефектов, связанных с хромосомными мутациями
- 2) картировании определенных последовательностей ДНК непосредственно на хромосомных препаратах
- 3) рестрикционном анализе структуры гена
- 4) определении нуклеотидной последовательности генов

НАСЛЕДОВАНИЕ ЦВЕТА КОЖИ ОБУСЛОВЛЕНО НАЛИЧИЕМ

- 1) комплементации
- 2) аддитивного действия генов
- 3) плейотропного действия генов
- 4) неполного доминирования

НУКЛЕОТИД СОСТОИТ ИЗ

- 1) сахара и азотистого основания
- 2) аминокислоты и азотистого основания
- 3) сахара, фосфата и азотистого основания
- 4) фосфата и азотистого основания

В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА ОТМЕЧАЕТСЯ ПРЯМАЯ ПЕРЕНОСИЦА, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, НЕЗАРАЩЕНИЕ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ, НЕБА И ЯЗЫЧКА, ХАРАКТЕРНЫЙ ПРИЗНАК- «ШЛЕМ ДРЕВНЕГО ВОИНА» ПРИ ХРОМОСОМНОМ ЗАБОЛЕВАНИИ, СИНДРОМЕ

- 1) Шерешевского - Тернера
- 2) Нунан
- 3) Дауна
- 4) Вольфа - Хиршхорна

ОСНОВНЫМ СПОСОБОМ ПРОФИЛАКТИКИ БОЛЕЗНЕЙ ЭКСПАНСИИ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диспансеризация декретированного населения
- 2) молекулярно-генетический скрининг лиц старше 18 лет
- 3) вакцинация
- 4) медико-генетическое консультирование

ВЗЯТИЕ КРОВИ ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЁННЫХ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ НА ___ ДЕНЬ ЖИЗНИ

- 1) 15-20
- 2) 21-28
- 3) 7-14
- 4) 3-5

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСЯТ

- 1) микроцефалию
- 2) узкие вогнутые и вдавленные ногти
- 3) монголоидный разрез глаз
- 4) гипертелоризм

НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВОЗНИКАЮТ ПРИ ПАТОЛОГИИ

- 1) стриарной системы
- 2) мозжечка
- 3) пирамидного пути
- 4) структур рефлекторной дуги

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СОСУДИСТОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) выраженную умственную недостаточность
- 2) спонтанные разрывы артерий
- 3) гипогликемию
- 4) геморрагический синдром

СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ ТВХ 1 , НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

К МЕТОДАМ СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ ОТНОСЯТ

- 1) иммуноферментный анализ
- 2) полимеразную цепную реакцию
- 3) реакцию гемагглютинации
- 4) реакцию иммунофлуоресценции

К СПЕЦИФИЧНЫМИ ПОРОКАМ В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ТАЛИДОМИДНОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСЯТ

- 1) редукционные пороки конечностей
- 2) расщелину губы/нёба
- 3) врожденный порок сердца
- 4) гипоспадию

ИЗМЕНЕНИЯ КОЖИ ПО ТИПУ «МОРСКОЙ ГАЛЬКИ» ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) болезни Хантера
- 2) болезни Фабри

- 3) болезни Фарбера
- 4) пикнодизостоза

СОЧЕТАНИЕ МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ, ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЙ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ ГЛАЗ, ИНФЕКЦИИ ВЕРХНИХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, СНИЖЕНИЕ ИЛИ ОТСУТСТВИЕ СЫВОРОТОЧНОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА А И ИММУНОДЕФИЦИТ НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ

- 1) наследственном комбинированном иммунодефиците
- 2) синдроме ДиДжорджи
- 3) наследственной атаксии
- 4) синдроме Луи-Бар

ДОПУСТИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ФЕНИЛАЛАНИНА В ПИТАНИИ ДЕТЕЙ ПЕРВЫХ ДВУХ МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ, БОЛЬНЫХ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В МГ)

- 1) 90-60
- 2) 55-45
- 3) 35-25
- 4) 95-110

НЕХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ФРОНТОНАЗАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) расщелина носа
- 2) широкое основание носа
- 3) гипотелоризм
- 4) деформация глазниц

ДНК-ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛОЙ МИОКЛОНИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИИ МЛАДЕНЧЕСТВА (СИНДРОМ ДРАВЕ) ВКЛЮЧАЕТ

- 1) поиск частых мутаций в генах SCN 1 B , SCN 2 A , SCN 3 A
- 2) секвенирование клинического экзона
- 3) полноэкзомное секвенирование
- 4) секвенирование гена SCN1A

РИСК ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЛЯ БУДУЩИХ ДЕТЕЙ ПРОБАНДА, МАЛЬЧИКА СО СПОРАДИЧЕСКИМ СЛУЧАЕМ ПИГМЕНТНОГО РЕТИНИТА, ПРИ ИЗВЕСТНОЙ ДОЛЕ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПОПУЛЯЦИИ (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ – 50%, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ – 15%, Х-СЦЕПЛЕННЫЕ – 5%, ФЕНОКОПИИ – 30%), СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 12,5
- 2) 7,5
- 3) 21,5
- 4) 1,5

ПОЛУЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ ОБРАТНОГО ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ ПРИМЕНЕНИЕМ

- 1) мечения секвенированных фрагментов ДНК

- 2) ПЦР-амплификации с использованием локус-специфичных ДНК-праймеров
- 3) хромосомной микродиссекции или проточной сортировки хромосом
- 4) выделения и мечения геномной ДНК из ядро-содержащих клеток

МИКРОДЕЛЕЦИИ ХРОМОСОМЫ 15 ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ

- 1) флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-пробами
- 2) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
- 3) флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 4) флуоресцентной in situ гибридизацией (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами

ДЕНТАТОРУБРО-ПАЛЛИДОЛЮИСОВА АТРОФИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному рецессивному

МЕТОД, СОВМЕЩАЮЩИЙ АНАЛИЗ ХРОМОСОМНЫХ И МОНОГЕННЫХ МУТАЦИЙ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) хэтчинг
- 2) кариомэппинг
- 3) массовым параллельным секвенированием
- 4) мультиплексная ПЦР

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ДВОЮРОДНЫХ ДЯДИ И ПЛЕМЯННИЦЫ РАВЕН

- 1) $1/66$
- 2) $1/8$
- 3) $1/32$
- 4) $1/16$

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП А/В ПОВЫШАЕТСЯ ЛИЗОСФИНГОЛИПИД

- 1) лизосфингомиелин
- 2) глоботриазилсфингозин
- 3) гексаилсфингозин
- 4) специфических лизосфинголипидов нет

СУТОЧНАЯ ТОЛЕРАНТНОСТЬ К ПИЩЕВОМУ ФЕНИЛАЛАНИНУ ЗАВИСИТ КАК ОТ СТЕПЕНИ ПОРАЖЕНИЯ ФЕРМЕНТА ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ, ТАК И ОТ

- 1) пола пациента
- 2) возраста пациента
- 3) питьевого режима
- 4) приема витаминов

КАЧЕСТВЕННЫЙ ТЕСТ НА КЕТОКИСЛОТЫ ПРОВОДЯТ С

- 1) динитрофенилгидразином
- 2) нитропруссидом натрия
- 3) хлоридом меди
- 4) бензойной кислотой

ЭКСПОРТ БЕЛКОВ И ВЕЩЕСТВ ЧЕРЕЗ ЯДЕРНУЮ ПОРУ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ

- 1) экспортины
- 2) ламины
- 3) саркогликаны
- 4) динамины

МИНИМАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ТАКИЕ КАК, ДЕРМАТОЗ, КОТОРЫЙ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ ПРИ РОЖДЕНИИ ИЛИ В ПЕРВЫЕ ДНИ ЖИЗНИ РЕБЕНКА, ПИГМЕНТНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ КОЖИ И АНОМАЛИИ ЗУБОВ, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Беквита-Видемана
- 2) Блоха-Скульцбергера
- 3) Коккейна
- 4) Гольденхара

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ 3-ГИДРОКСИ АЦИЛ-КоА - ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНЫЕ ЖИРНЫЕ КИСЛОТЫ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНО ОПРЕДЕЛЯТЬ В

- 1) плазме крови
- 2) моче
- 3) лейкоцитах
- 4) культуре кожных фибробластов

К ЛИЗОСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ НАКОПЛЕНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Цельвегера
- 2) болезнь Краббе
- 3) X-сцепленную адренолейкодистрофию
- 4) глутаровую ацидурию 1 типа

ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕТЕНА КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ КОЛХИЦИНОМ ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗ НА СТАДИИ

- 1) метафазы
- 2) интерфазы
- 3) профазы
- 4) телофазы

СИНДРОМ ЭЛЕРСА – ДАНЛО СОСУДИСТОГО ТИПА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ИССЛЕДОВАНИЕ УРОВНЯ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ ДЛЯ СВОЕВРЕМЕННОЙ КОРРЕКЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ БЕРЕМЕННЫМ С ФАГ-ДЕФИЦИТНОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ ВО 2-3 ТРИМЕСТРАХ ПРОВОДИТСЯ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В

- 1) 3 недели
- 2) 1 месяц
- 3) 2 недели
- 4) 3 месяца

В РОССИИ СУЩЕСТВУЕТ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА

- 1) болезнь Гоше
- 2) галактоземию
- 3) фруктоземию
- 4) болезнь Ниммана-Пика

ИСТОЩЕНИЕ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ TWNK, РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) дефекта сборки I комплекса дыхательной цепи
- 2) нарушения биосинтеза нуклеотидов
- 3) нарушения репликации митохондриальной ДНК
- 4) дефекта структурных белков митохондрии

В РЕЗУЛЬТАТЕ ТРАНСЛЯЦИИ ОБРАЗУЕТСЯ

- 1) мРНК
- 2) белок
- 3) ДНК
- 4) тРНК

В НЕРВНЫХ КЛЕТКАХ ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ОТКЛАДЫВАЕТСЯ

- 1) глюкоцереброзид
- 2) сфингомиелин
- 3) гликоген
- 4) церамид

ПОКОЛЕНИЯ В РОДОСЛОВНОЙ НУМЕРУЮТ

- 1) слева направо
- 2) снизу вверх
- 3) сверху вниз
- 4) справа налево

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ В БРАКЕ ДВОЮРОДНЫХ БРАТА И СЕСТРЫ, ДЕД КОТОРЫХ СТРАДАЛ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА(БЕЗ УЧЁТА ЛЕТАЛЬНЫХ ЭКВИВАЛЕНТОВ), СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/64
- 2) 1/4
- 3) 1/16
- 4) 1/8

ПРИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ЛАНДУЗИ – ДЕЖЕРИНА МОЖЕТ НАБЛЮДАТЬСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) смешанная
- 2) кондуктивная
- 3) нейросенсорная
- 4) центрального генеза

ДЛЯ ГОМЕОБОКСНЫХ ГЕНОВ ХАРАКТЕРНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) псевдогенов
- 2) гомеобокса
- 3) инвертированного повтора
- 4) тринуклеотидных повторов

К СИНДРОМУ СОТОСА МОГУТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) JAG1
- 2) RA11
- 3) WT1
- 4) NSD1

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ОДНОСТОРОННЮЮ АНОМАЛИЮ УШНОЙ РАКОВИНЫ, ГИПОПЛАЗИЮ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ И АНОМАЛИИ ГЛАЗНОГО ЯБЛОКА (МИКРОФТАЛЬМ, КОЛОБОМЫ), НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Блоха-Сульцбергера
- 2) Гольденхара
- 3) Аарскога
- 4) Луи-Бар

ПРИ СИНДРОМЕ LEOPARD МОГУТ ВСТРЕЧАТЬСЯ СИМПТОМЫ

- 1) нейросенсорной тугоухости
- 2) кондуктивной тугоухости
- 3) тугоухости центрального генеза

4) смешанной тугоухости

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ В ВИДЕ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ СИМПТОМАТИКИ, СУДОРОЖНОГО СИНДРОМА, ЧАСТИЧНОЙ ИЛИ ТОТАЛЬНОЙ АЛОПЕЦИИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) галактоземии
- 2) метилмалоновой ацидурии
- 3) болезни Рефсума
- 4) недостаточности биотинидазы

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ПРИ НАЛИЧИИ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 100
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 12,5

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ТРАНСПОРТЕРА КАРНИТИНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ДИЛАТАЦИОННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ _____, КОДИРУЮЩИХ ИЛИ МОДУЛИРУЮЩИХ НАТРИЕВЫЕ, КАЛЬЦИЕВЫЕ И КАЛИЕВЫЕ КАНАЛЫ

- 1) LMNB1, ATP7A и NPC1
- 2) FBN1, LAMC2 и COL17A1
- 3) PLN, RYR2 и SCN5A
- 4) LPL, LMF1 и AGL

ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ФОРМИРУЮТСЯ В _____ ПЕРИОДЕ РАЗВИТИЯ

- 1) эмбриональном
- 2) плодном
- 3) перинатальном
- 4) постнатальном

ПРИ СИНДРОМЕ ПЕНДРЕДА ОТМЕЧАЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- 1) нейросенсорной тугоухости
- 2) кондуктивной тугоухости
- 3) тугоухости центрального генеза
- 4) нарушений слуха инфекционной природы

ПОД НОКАУТОМ ГЕНА ПОНИМАЮТ

- 1) внесение нового гена в геном организма
- 2) денатурацию белка, который является продуктом этого гена
- 3) временное снижение экспрессии гена за счет короткого олигонуклеотида
- 4) удаление или «отключение» гена

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ОРНИТИНТРАНСКАРБАМИЛАЗЫ ПОВЫШЕТСЯ ЭКСКРЕЦИЯ С МОЧОЙ

- 1) оротовой кислоты
- 2) гомогентизиновой кислоты
- 3) 3-гидроксипропионовой кислоты
- 4) 2-кетоизовалериановой кислоты

С РАЗВИТИЕМ СИНДРОМОМ ЭМБЕРГЕРА (ПЕРВИЧНАЯ ЛИМФЕДЕМА С МИЕЛОДИСПЛАЗИЕЙ) АССОЦИИРОВАН ГЕН

- 1) OPA1
- 2) GATA2
- 3) EYA1
- 4) WFS1

СИНДРОМ ЛИ – ФРАУМЕНИ ВТОРОГО ТИПА СВЯЗАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) CHEK2
- 2) TP53
- 3) BRCA 2
- 4) BRAF

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ХРОМОСОМНЫМ АБЕРРАЦИЯМ В МАТЕРИАЛЕ ИЗ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ ОТНОСИТСЯ

- 1) тетраплоидия
- 2) трисомия 15 хромосомы
- 3) трисомия 22 хромосомы
- 4) триплоидия

ПРЕОБЛАДАНИЕ БОЛЬНЫХ ЖЕНЩИН В РОДОСЛОВНОЙ НАБЛЮДАЮТ ПРИ _____ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивном
- 2) X-сцепленном рецессивном
- 3) X-сцепленном доминантном
- 4) аутосомно-доминантном

ПРОЦЕСС ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ В

- 1) ядре клетки
- 2) ядерной мембране
- 3) эндоплазматическом ретикулуме

4) ядерных порах

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ, ТАКИЕ КАК ИЗОЛИРОВАННЫЕ ИЛИ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ МИОКЛОНИИ С ПОСЛЕДУЮЩИМ ПРИСОЕДИНЕНИЕМ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫХ ТОНИКО-КЛОНИЧЕСКИХ СУДОРОГ, РЕГРЕСС ПРИОБРЕТЕННЫХ РАНЕЕ НАВЫКОВ ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ ДЛЯ

- 1) миоклонус-эпилепсии
- 2) генерализованных эпилепсий с фебрильными судорогами
- 3) синдрома Драве
- 4) синдрома Веста

ПОД МАЖОРНЫМИ МУТАЦИЯМИ ПОНИМАЮТ МУТАЦИИ

- 1) приводящие к наиболее тяжелым формам заболевания
- 2) встречающиеся с частотой не менее 1% среди всех мутаций, приводящих к данному заболеванию
- 3) уникальные для одной семьи
- 4) приводящие к легким формам заболевания

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 3-5
- 2) 8-10
- 3) 12-15
- 4) 20-22

ПРИ МУКОЛИПИДОЗЕ II ТИПА АКТИВНОСТЬ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ В СЫВОРОТКЕ БУДЕТ

- 1) слегка повышена
- 2) снижена
- 3) значительно выше нормы
- 4) в пределах нормы

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С РАЗВИТИЕМ СИНДРОМА ПЕНДРЕДА, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) ALMS1
- 2) GJB 2
- 3) SLC26A4
- 4) TBC1D24

ИССЛЕДОВАНИЕ СПЕКТРА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ МОЧИ ПОКАЗАН ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА

- 1) нарушения синтеза желчных кислот
- 2) митохондриальную патологию
- 3) гликогеновую болезнь

4) галактоземию

SAR/MAR ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМИ ГЕНОМА НАЗЫВАЮТ

- 1) концевые последовательности интронов и экзонов
- 2) кодирующие последовательности генома, гены siРНК (малые интерферирующие) и mi (микро)РНК
- 3) некодирующие последовательности генома, контактирующие с матриксом и участвующие в пространственно структурной организации хроматина
- 4) концевые повторяющиеся последовательности хромосом

АЛЛЕЛЯМИ НАЗЫВАЮТ _____ ФОРМЫ ОДНОГО И ТОГО ЖЕ ГЕНА, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В _____ ЛОКУСАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ

- 1) различные; одинаковых
- 2) одинаковые; одинаковых
- 3) различные; разных
- 4) одинаковые; разных

СИМПТОМАТИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИМЕНЯЕТСЯ

- 1) только для наследственных болезней обмена веществ
- 2) только для лечения семейных форм рака
- 3) только для болезней, не имеющих патогенетического лечения
- 4) для любых наследственных болезней

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ОТНОСИТСЯ

- 1) постаксиальная полидактилия
- 2) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 3) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 4) «шлем древнего воина»

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА СИНДРОМ NARP ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НАЧАТЬ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК С

- 1) поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК
- 2) поиска крупных делеций в митохондриальной ДНК
- 3) секвенирования панели ядерных генов
- 4) секвенирования полного экзома

ПРИ АЛКАПТОНУРИИ ПОВЫШАЕТСЯ ЭКСКРЕЦИЯ С МОЧОЙ

- 1) 3-гидроксипропионовой кислоты
- 2) гомогентизиновой кислоты
- 3) кетонов
- 4) 2-кетоизовалериановой кислоты

БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ КРОВИ СОПРОВОЖДАЕТСЯ РАЗВИТИЕМ _____ АНЕМИЙ

- 1) апластических
- 2) фолиеводефицитных
- 3) железodefицитных
- 4) гемолитических

ОКУЛО-МАНДИБУЛО-ФАЦИАЛЬНЫЙ СИНДРОМ - ЭТО СИНДРОМ

- 1) Халлермана-Штрайфа
- 2) Апера
- 3) Луи-Бар
- 4) Крузона

ИЗМЕНЕНИЕ В ГЕНЕ NF2 ВЫЯВЛЯЮТ ПРИ

- 1) туберозном склерозе
- 2) нейрофиброматозе 1 типа
- 3) нейрофиброматозе 2 типа
- 4) нейрокожном меланозе

ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ 1-ГО ТИПА ПРИНЦИП ДИЕТОТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ОГРАНИЧЕНИИ

- 1) метионина
- 2) жиров
- 3) галактозы
- 4) белков

СИНДРОМ ГОЛЬДЕНХАРА НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) ото-палато-дигитальным, тип I
- 2) Vohwinkel
- 3) Стиклера
- 4) микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ОДНОСТОРОННЮЮ МИКРОФТАЛЬМИЮ (АНОФТАЛЬМИЮ), НИЗКО РАСПОЛОЖЕННЫЕ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ И АНОМАЛИИ ПАЛЬЦЕВ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Гольденхара
- 2) Ленца
- 3) Вольфа-Хиршхорна
- 4) Дауна

ПРИ СИНДРОМЕ МАК – КЬЮНА – ОЛБРАЙТА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) повышенный уровень половых гормонов, ЛГ и ФСГ
- 2) повышенный уровень половых гормонов при нормальных уровнях ЛГ и ФСГ
- 3) сниженный уровень половых гормонов, ЛГ и ФСГ
- 4) сниженный уровень половых гормонов, при высоком уровне ЛГ и ФСГ

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ДИАГНОСТИЧЕСКИХ КРИТЕРИЕВ ДЛЯ ВЕРИФИКАЦИИ

СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЬ ВЫПОЛНЯЕТСЯ

- 1) генетическое тестирование
- 2) биопсия селезенки
- 3) магнитно-резонансная томография брюшной полости
- 4) компьютерная томография печени

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МИКРОДУПЛИКАЦИОННОГО СИНДРОМА ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) спектрального кариотипирования
- 2) флуоресцентной in situ гибридизации с уникальными ДНК-зондами
- 3) матричной сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах
- 4) супрессионной in situ гибридизации

ДИАПАЗОН КОДОВ ЗАБОЛЕВАНИЙ 300000 – 399999 В БАЗЕ ДАННЫХ ОМIM СООТВЕТСТВУЕТ _____ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- 1) Y-сцепленным
- 2) X-сцепленным
- 3) аутосомным
- 4) митохондриальным

ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА ВЫЯВЛЕН СИНДРОМ ЛЕША – НИХАНА, ТО ДАННАЯ ПАТОЛОГИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ ФЕРМЕНТА

- 1) глюкозо-6-фосфатазы
- 2) гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансферазы
- 3) урокиназы
- 4) аргиназы

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ТРОМБОЦИТОПЕНИЮ И ДВУСТОРОННЕЕ ОТСУТСТВИЕ ИЛИ ГИПОПЛАЗИЮ ЛУЧЕВЫХ КОСТЕЙ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Аазе
- 2) TAR
- 3) Ангельмана
- 4) Лежена

АНОМАЛАД ПЬЕРА РОБЕНА ВКЛЮЧАЕТ

- 1) гидронефроз вследствие стеноза мочеточника
- 2) гидроцефалию, косолапость и нарушение функций органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей
- 3) расщелину нёба вследствие выраженной микрогении и глоссоптоза
- 4) лицевые аномалии и гипоплазию легких вследствие агенезии почек у плода и маловодия

ПЕРВЫМ ФЕРМЕНТ ЗАМЕСТИТЕЛЬНЫМ ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 2 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) левокарнитин

- 2) агалсидаза бета
- 3) альглюкозидаза альфа
- 4) кудесан

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ЧАСТИЧНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ЯВЛЯЕТСЯ _____ ПРОИСХОЖДЕНИЯ

- 1) диплоидный кариотип, представленный двумя геномами материнского
- 2) триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором материнского
- 3) триплоидный кариотип с дополнительным гаплоидным хромосомным набором отцовского
- 4) диплоидный кариотип, представленный двумя геномами отцовского

РЕЗИСТЕНТНОСТЬ К ТЕРАПИИ АНТИКОНВУЛЬСАНТАМИ, ОТСУТСТВИЕ СТРУКТУРНЫХ ПОРАЖЕНИЙ МОЗГА, МУЛЬТИФОКУСНАЯ ЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ АКТИВНОСТЬ НА ЭЭГ ЯВЛЯЕТСЯ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ

- 1) исследования креатинфосфокиназы в сыворотке крови
- 2) молекулярно-генетического анализа
- 3) исследования кариотипа
- 4) селективного метаболического скрининга

УРОВЕНЬ СВОБОДНОГО КАРНИТИНА ПРИ НАРУШЕНИЯХ β -ОКИСЛЕНИЯ ДЛИННОЦЕПОЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ

- 1) повышается в период голодания
- 2) повышен
- 3) снижен
- 4) в норме

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 3-5
- 2) 4-8
- 3) 20-22
- 4) 12-15

ЕСЛИ В СЕМЬЕ РОДИЛОСЬ ДВА РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ГОШЕ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ, ЧТО И ТРЕТИЙ РЕБЕНОК БУДЕТ БОЛЕН, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 10

ПАРАМИОТОНΙΑ ЭЙЛЕНБУРГА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно

- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцепленно-доминантно
- 4) X-сцепленно-рецессивно

РЕБЕНКУ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА CDG СИНДРОМ ТИП IC ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) ферментного комплекса дегидрогеназ
- 2) количества щелочной фосфатазы
- 3) уровня аргиназы
- 4) уровня глюкозилтрансферазы

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ ДОНОШЕННЫМ НОВОРОЖДЕННЫМ ПРОВОДЯТ НА _____ СУТКИ ЖИЗНИ

- 1) 3
- 2) 2
- 3) 1
- 4) 4-5

ЗАКЛАДКА СПИННОГО И ГОЛОВНОГО МОЗГА ПРОИСХОДИТ НА ____ НЕДЕЛЕ ВНУТРИУТРОБНОГО ПЕРИОДА

- 1) 7
- 2) 12
- 3) 5
- 4) 3

АТАКСИЯ И ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Блоха-Сультцбергера
- 2) Вильямса
- 3) Беквита-Видемана
- 4) Луи-Бар

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СФИНГОЛИПИДОЗОВ ПРИМЕНЯЮТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ В ПЯТНАХ ВЫСУШЕННОЙ КРОВИ

- 1) лизосфинголипидов
- 2) жирных кислот
- 3) гликозаминогликанов
- 4) церамида

НОВОРОЖДЕННОМУ С КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНОЙ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) концентрации лизосфинголипидов в крови
- 2) желчных кислот мочи
- 3) экскреции гликозаминогликанов мочи
- 4) спектра аминокислот крови и мочи

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) ATP7B
- 2) SERPINA1
- 3) ATP7A
- 4) CBS

ПРИ СИНДРОМЕ ХОРОИДОРЕМИЯ С ТУГОУХОСТЬЮ И УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) смешанная
- 2) кондуктивная
- 3) центрального генеза
- 4) нейросенсорная

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) X-сцепленный рецессивный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) Y-сцепленный

BRCA-АССОЦИИРОВАННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) HER2 положительным фенотипом
- 2) ER, PR положительным фенотипом
- 3) поздним дебютом
- 4) ранним дебютом

ПРИНЦИП МЕТОДА МЕЖВИДОВОЙ ЦВЕТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (RX-FISH) ОСНОВАН НА _____ ДНК-БИБЛИОТЕК

- 1) сравнительной геномной гибридизации двух геномных; полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах гиббона
- 2) гибридизации хромосомо-специфичных; человека на метафазных хромосомах гиббона
- 3) гибридизации хромосомо-специфичных; гиббона на метафазных хромосомах человека
- 4) сравнительной геномной гибридизации двух геномных; полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах человека

СОЧЕТАНИЕ Y-ОБРАЗНОГО НЕЗАРАЩЕНИЯ ТВЕРДОГО НЁБА, МИКРОГЕНИИ И ГЛОССОПТОЗА ПРИ АНОМАЛИИ РОБЕНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) секвенцией
- 2) синдромом
- 3) ассоциацией
- 4) случайным сочетанием

БАЗА ДАННЫХ OMIM (ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) каталогом известных наследственных заболеваний и генов, ответственных за их развитие
- 2) интегратором баз данных мутаций
- 3) ресурсом, содержащим информацию о последовательностях белков и их функциональной значимости
- 4) электронным архивом открытого доступа к результатам исследований в области медицины, биологии и техники

СИНДРОМ ДУЗЕ ЧАЩЕ ВСЕГО АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) SCN2A
- 2) SCN8A
- 3) SCN 9 A
- 4) SCN 1 A

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СОСУДИСТОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) геморрагический синдром
- 2) гипогликемию
- 3) выраженную умственную недостаточность
- 4) спонтанные разрывы кишечника

ОСНОВНЫМ ГЛАЗНЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ CHARGE-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) микрофтальм
- 2) атрофия зрительного нерва
- 3) колобома сетчатки и сосудистой оболочки
- 4) эктопия хрусталика

КОНТРОЛЕМ АДЕКВАТНОСТИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ УРОВНЕЙ _____ КРОВИ

- 1) глутамина и оротовой кислоты
- 2) аргинина и метионина
- 3) лейцина и изолейцина
- 4) тирозина и фенилаланина

ЗАБОЛЕВАНИЕМ ПЛОДА, С КОТОРЫМ МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАНО ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ У ЖЕНЩИНЫ НА 16-18 НЕДЕЛЕ БЕРЕМЕННОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гидроцефалия
- 2) анэнцефалия
- 3) синдром Гирке
- 4) синдром Клайнфельтера

ЕСЛИ ИМПРИНТИРОВАННЫЙ ГЕН ЭКСПРЕССИРУЕТСЯ С ОТЦОВСКОЙ ХРОМОСОМЫ, ТО НА МАТЕРИНСКОЙ ХРОМОСОМЕ ЭТОТ ГЕН

- 1) не экспрессируется

- 2) имеет повышенную экспрессию
- 3) тоже экспрессируется
- 4) характеризуется отсроченной экспрессией

ТЕРАТОГЕНОМ НАЗЫВАЮТ ФАКТОР

- 1) вызывающий развитие опухоли
- 2) приводящий к возникновению мутаций
- 3) вызывающий развитие пороков при действии на плод
- 4) вызывающий нарушение обмена веществ

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным; с неполной пенетрантностью
- 2) аутосомно-доминантным; с полной пенетрантностью
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) псевдоаутосомным

СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ (SKY) ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛОГОМ

- 1) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 2) межвидовой in situ гибридизации (Rx-FISH)
- 3) комбинаторного бинарного мечения (COBRA)
- 4) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

СИНДРОМ ЛЕРИ – ВЕЙЛЯ (ДИСХОНДРОСТЕОЗ) ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) псевдоаутосомным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) Y-сцепленным

СИНТЕЗ БЕЛКА В КЛЕТКЕ ПРОИСХОДИТ В

- 1) лизосомах
- 2) митохондриях
- 3) рибосомах
- 4) цитоплазме

БЛОКАДА ЦИТОКИНЕЗА ПРИ FISH-АНАЛИЗЕ ДВУХЪЯДЕРНЫХ ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДОСТИГАЕТСЯ ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) колхицина
- 2) демеколцина
- 3) цитохалазина В
- 4) митомицина С

ДЛЯ НЕВРАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ШАРКО – МАРИ ХАРАКТЕРНО РАЗВИТИЕ

- 1) спастических парезов

- 2) полиневритического синдрома
- 3) миопатического синдрома
- 4) миотонического синдрома

ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ДЕЖЕРИНА - СОТТА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) делеция гена DMD
- 2) делеция гена PMP22
- 3) точковая мутация в гене PMP22
- 4) гетерозиготная делеция 7-8 экзонов гена SMN 1

ЮНОШЕСКИЙ ВАРИАНТ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ СИМПТОМАМИ

- 1) спастической параплегии
- 2) спинальной мышечной атрофии
- 3) поясно-конечностной мышечной дистрофии
- 4) моторно-сенсорной нейропатии

СЕМЕЙНЫЙ ПЕРВИЧНЫЙ ГИПЕРАЛЬДОСТЕРОНИЗМ 1 ТИПА (СПГА-1) (СИНОНИМ – ГЛЮКОКОРТИКОИДЗАВИСИМЫЙ ГИПЕРАЛЬДОСТЕРОНИЗМ) – ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЕЙ

- 1) образующей химерный ген CYP11B1/CYP11B2
- 2) в гене CYP11B1 (11- β -гидроксилазы)
- 3) в гене CYP11B2 (альдостеронсинтетазы)
- 4) в гене CYP11A1 (20,22-десмолаза)

НАИБОЛЕЕ ЭТИОЛОГИЧЕСКИ ГЕТЕРОГЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ ЖЕНСКОЙ РЕПРОДУКТИВНОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Рокитанского
- 2) Свайера
- 3) Морриса
- 4) преждевременной недостаточности яичников

МЫШЕЧНУЮ КРИВОШЕЮ ОТНОСЯТ К

- 1) деформациям
- 2) мальформациям
- 3) дизрупциям
- 4) дисплазиям

РАННЕЕ ВОЗНИКНОВЕНИЕ КОНТРАКТУР ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) мотосенсорной нейропатии
- 2) миодистрофии Эмери - Дрейфуса
- 3) спинальной амиотрофии Кугельберга - Веландера
- 4) прогрессирующей мышечной дистрофии (тип Беккера)

КАРИОТИП 46, XX ПРИ НАЛИЧИИ ГЕНА SRY И ОТСУТСТВИИ ЛОКУСА AZF У ПАЦИЕНТА

С МУЖСКИМ ФЕНОТИПОМ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О НАЛИЧИИ СИНДРОМА

- 1) Клайнфельтера
- 2) Кальмана
- 3) де ля Шапелля
- 4) Паскуалини

НАДПОЧЕЧНИКОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ КАК ПРАВИЛО ПОЯВЛЯЕТСЯ

- 1) только в терминальной стадии болезни
- 2) одновременно с неврологическими нарушениями
- 3) до неврологических нарушений
- 4) после развития неврологической симптоматики

С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ СЕМЕЙСТВА FANС АССОЦИИРОВАНА

- 1) анемия
- 2) прогерия
- 3) акральная меланома
- 4) нейробластома

СОБСТВЕННЫХ ГЕНОВ НЕ ИМЕЮТ

- 1) микро РНК (miРНК)
- 2) рибосомные РНК
- 3) малые интерферирующие РНК (siРНК)
- 4) транспортные (tРНК)

ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА ВЫЯВЛЕН МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I ТИПА, ТО ДАННАЯ ПАТОЛОГИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

- 1) гепаран-N-сульфатазы
- 2) аргининсукцинат синтетазы
- 3) идуронат-2-сульфатазы
- 4) альфа-L-идуронидазы

ХРУПКОСТЬ КОСТЕЙ, ДЕФОРМАЦИИ КОСТЕЙ, ГОЛУБЫЕ СКЛЕРЫ, ТУГОУХОСТЬ, ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ В СУСТАВАХ, ГИПОПЛАЗИЯ ЭМАЛИ ЗУБОВ ЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) синдрома Стиклера
- 2) несовершенного остеогенеза, тип 1
- 3) синдрома Гурлер
- 4) синдрома Элерса – Данло

ДЕЙСТВИЕ ПОТЕНЦИАТОРОВ, НАПРАВЛЕННОЕ НА ВОССТАНОВЛЕНИЕ, АКТИВАЦИЮ, ФУНКЦИИ ИОННОГО КАНАЛА, ОБРАЗОВАННОГО МУТАНТНЫМ БЕЛКОМ CFTR , ЭФФЕКТИВНО ПРИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТАХ ___ КЛАССА

- 1) III-IV
- 2) I-II

- 3) V
- 4) VI

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЁНОК С ТИРОЗИНЕМИЕЙ 1 ТИПА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диетотерапия матери
- 2) отказ от дальнейшего деторождения
- 3) исследование кариотипов родителей
- 4) пренатальная диагностика

К ХАРАКТЕРНЫМ ИЗМЕНЕНИЯМ ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ, ВЫЯВЛЯЕМЫМ ПРИ УЛЬТРАЗВУКОВОМ ИССЛЕДОВАНИИ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ, ОТНОСЯТ

- 1) атрезию желчевыводящих протоков
- 2) деформацию желчного пузыря
- 3) увеличение размеров печени и селезенки
- 4) гамартомы внутренних органов

НОРМА РЕАКЦИИ ФОРМИРУЕТСЯ ПОД ВЛИЯНИЕМ

- 1) миграции
- 2) дрейфа генов
- 3) естественного отбора
- 4) панмиксии

ЕСЛИ ЧАСТОТА ДОМИНАНТНОГО АЛЛЕЛЯ В ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ 78%, ТО ЧАСТОТА РЕЦЕССИВНОГО АЛЛЕЛЯ РАВНА (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 33
- 2) 22
- 3) 53
- 4) 42

БОЛЬШИНСТВО СЕМЕЙНЫХ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЙ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

5-БРОМУРАЦИЛ ИНДУЦИРУЕТ

- 1) трансверсии
- 2) транзиции
- 3) транслокации
- 4) делеции

В ОСНОВЕ КЛАССИФИКАЦИИ ТИПОВ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЛЕЖИТ

- 1) клиническое течение болезни

- 2) возраст дебюта
- 3) молекулярный дефект
- 4) история открытия

ПРОЦЕССИВНОСТЬ ПОЛИМЕРАЗЫ ПОКАЗЫВАЕТ

- 1) среднее количество нуклеотидов, присоединенных за одно связывание с субстратом
- 2) среднее время присоединения одного нуклеотида
- 3) время полураспада ДНК-полимеразы
- 4) уровень эффективности работы полимеразы в сложных синтетических клеточных процессах

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА И БЕККЕРА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) наличием мутаций в двух различных генах
- 2) наличием различных мутаций в одном гене
- 3) возрастом матери
- 4) воздействием факторов внешней среды

У ПАЦИЕНТА С УЧАСТКАМИ ГИПО- И ГИПЕРПИГМЕНТАЦИИ НА КОЖЕ, АНГИОФИБРОМАМИ ЛИЦА, УЧАСТКАМИ «ШАГРЕНЕВОЙ» КОЖИ, ОКОЛОНОГТЕВЫМИ ФИБРОМАМИ, ФИБРОЗНЫМИ БЛЯШКАМИ, СУДОРОГАМИ, ПОВЕДЕНЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ, ОПУХОЛЯМИ ЦНС, РАБДОМИОМОЙ СЕРДЦА, АНГИОМИОЛИПОМАМИ ПОЧЕК МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ

- 1) синдром Линча
- 2) нейрофиброматоз I типа
- 3) туберозный склероз
- 4) синдром фон Хиппель – Линдау

ПРИ БОЛЕЗНИ КРАББЕ НАБЛЮДАЕТСЯ ДЕФЕКТ ЛИЗОСОМНОГО ФЕРМЕНТА

- 1) сфингомиелиназы
- 2) β -глюкозидазы
- 3) галактоцереброзидазы
- 4) идуронидазы

СИНДРОМ КРИГЛЕРА – НАЙЯРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ДЕФИЦИТ ФРУКТОЗО-1,6 –БИФОСФАТАЗЫ СОПРОВОЖДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕМ ЛАКТАТА КРОВИ В СОЧЕТАНИИ С

- 1) гиперкетотической гипогликемией

- 2) гипокетотической гипогликемией
- 3) гипокетотической гипергликемией
- 4) гиперкетотической гипергликемией

«ЗОЛОТЫМ СТАНДАРТОМ» ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) флуоресцентная гибридизация in situ
- 2) секвенирование ДНК по Сэнгеру
- 3) полногеномное секвенирование
- 4) GTG-анализ дифференциально окрашенных хромосом

HLA-ТИПИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ

- 1) обнаружении нарушений в лейкоцитарной формуле крови
- 2) трансплантации гемопоэтических стволовых клеток
- 3) предстоящем оперативном вмешательстве
- 4) затяжном течении вирусной инфекции

ФОРМОЙ ЧЕРЕПА, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) долихоцефалия
- 2) брахицефалия
- 3) скафоцефалия
- 4) микроцефалия

ЕСЛИ В ДВУХ ТРУДНОДОСТУПНЫХ ГОРНЫХ СЕЛЕНИЯХ ОДНОГО НАЦИОНАЛЬНОГО РЕГИОНА ЧАСТОТЫ ГРУПП КРОВИ У ЖИТЕЛЕЙ РЕЗКО ОТЛИЧАЮТСЯ, ТО ЭТО, ПОВИДИМОМУ, ВЫЗВАНО

- 1) дрейфом генов
- 2) разным уровнем отбора
- 3) разным уровнем мутационного процесса
- 4) законом Харди – Вайнберга

РЕГУЛЯТОРНЫЕ УЧАСТКИ ГЕНОМА МИТОХОНДРИЙ ЛОКАЛИЗОВАНЫ В

- 1) межгенных участках
- 2) D-петле
- 3) экзонах
- 4) интронах

ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ФЕРМЕНТОПАТИЙ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ СИСТЕМЫ КРОВИ ОТНОСИТСЯ ДЕФИЦИТ

- 1) глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы
- 2) фермента биотинидазы
- 3) кислой альфа-глюкозидазы
- 4) фермента 21-гидроксилазы

СУБЪЕДИНИЦЫ КОМПЛЕКСА _____ ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ МИТОХОНДРИЙ КОДИРУЮТСЯ ТОЛЬКО ЯДЕРНОЙ ДНК

- 1) II
- 2) III
- 3) V
- 4) IV

АНОМАЛИЯ ХРОМОСОМ, СВЯЗАННАЯ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ЦЕЛОГО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) анеуплоидия
- 2) полиплоидия
- 3) изохромосома
- 4) транслокация

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ОПТИЧЕСКАЯ НЕЙРОПАТИЯ ЛЕБЕРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) X-сцепленным рецессивным
- 3) мультифакториальным
- 4) митохондриальным

ИХТИОЗ ВРОЖДЕННЫЙ, БУЛЛЕЗНЫЙ СИМЕНСА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СТЕРЕОТИПНЫЕ ДВИЖЕНИЯ КИСТЕЙ ПО ТИПУ «МЫТЬЯ РУК», ОЧЕНЬ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИДРОМА

- 1) Ретта
- 2) Дауна
- 3) Прадера-Вилли
- 4) Фримена-Шелдона

ГАМЕТОПАТИИ ВОЗНИКАЮТ

- 1) до оплодотворения
- 2) в первые две недели беременности
- 3) с 15 по 75 день беременности
- 4) с 76 по 280 день беременности

НАСЛЕДУЕТСЯ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ

- 1) дальтонизм
- 2) ахондроплазия
- 3) гемофилия А
- 4) муковисцидоз

У РЕБЕНКА С ДИАГНОЗОМ «АЛКАПТОНУРИЯ» НАБЛЮДАЮТ ДЕФЕКТ

- 1) бета-глюкозидазы
- 2) аргиназы
- 3) глюкозо-6-фосфотазы
- 4) оксидазы гомогентизиновой кислоты

ЧАСТОТА АНЕУПЛОИДИИ В ООЦИТАХ ВЫШЕ У ЖЕНЩИН ИЗ ВОЗРАСТНОЙ ГРУППЫ _____ ЛЕТ

- 1) 40-45
- 2) 35-40
- 3) 30-35
- 4) 25-30

К РАННИМ СИМПТОМАМ ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ОТНОСЯТ

- 1) невропатическую боль в кистях и стопах
- 2) снижение чувствительности в конечностях
- 3) арефлексию
- 4) слабость мышц

ВЫСОКОПЕНЕТРАНТНЫМ ГЕНОМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕМЕЙНОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ/РАКУ ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) CHEK2
- 2) BRCA1
- 3) RAD50
- 4) ATM

ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНЫ _____ ПТЕРИГИУМЫ

- 1) локтевые
- 2) подмышечные
- 3) подколенные
- 4) шейные

МОЛЕКУЛА ДНК ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) энергетический обмен в клетке
- 2) синтез и фолдинг белковых молекул
- 3) сохранение наследственной информации в клетке
- 4) транспорт аминокислот

СИНДРОМ БАРТА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПРИ МЕВАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ В КРОВИ ЧАСТО СНИЖАЕТСЯ УРОВЕНЬ

- 1) билирубина
- 2) щелочной фосфатазы
- 3) глюкозы
- 4) холестерина

У ЧЕЛОВЕКА К СТОП-КОДОНАМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) UGA, UAG, UAA
- 2) UUU, UCU, UAC
- 3) GCU, GAA, GAU
- 4) GUG, GUC, GCA

МЕТОД ПОЛИМОРФИЗМА ДЛИН РЕСТРИКЦИОННЫХ ФРАГМЕНТОВ ОСНОВАН НА

- 1) определении последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- 2) различиях нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в сайте узнавания для рестриктазы
- 3) гибридизации молекулы ДНК с референсной последовательностью
- 4) определении протяженных делеций молекулы ДНК

РОДОСЛОВНЫЕ ПАЦИЕНТОВ С СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЕЙ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ СЕМЕЙНЫМИ СЛУЧАЯМИ

- 1) ранних сердечно-сосудистых заболеваний
- 2) эпилепсий
- 3) прогрессирующих дегенеративных заболеваний
- 4) нервно-мышечных заболеваний

БАЗОЙ ДАННЫХ, СОДЕРЖАЩЕЙ ИНФОРМАЦИЮ О ВАРИАНТАХ ХРОМОСОМНОГО ДИСБАЛАНСА И ФЕНОТИПА ЧЕЛОВЕКА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) OMIM
- 2) Genbank
- 3) DECIPHER
- 4) ENSEMBL

МИКРОТИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ГОЛДЕНХАРА ОТНОСИТСЯ К

- 1) деформациям
- 2) мальформациям
- 3) дизрупциям
- 4) дисплазиям

НА МОЛЕКУЛЯРНОМ УРОВНЕ ТЕЛОМЕРА СОСТОИТ ИЗ

- 1) GC-богатых последовательностей
- 2) структурных генов
- 3) альфа-сателлитных последовательностей
- 4) повторяющейся последовательности -TTAGGG-

ПРИ СИНДРОМЕ АШЕРА ОТМЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) кондуктивная
- 2) нейросенсорная
- 3) центрального генеза
- 4) смешанная

ПРЕПАРАТ АТАЛУРЕН (ТРАНСЛАРНА) НАЗНАЧАЕТСЯ

- 1) перорально
- 2) внутримышечно
- 3) внутривенно
- 4) интратекально

ГЕНОМНОЕ РЕДАКТИРОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЧАСТНЫМ СЛУЧАЕМ

- 1) генотерапии
- 2) клеточной терапии
- 3) ферментзаместительной терапии
- 4) симптоматической терапии

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ СИНДРОМЕ АЛАЖИЛЛЬ

- 1) сцепленное с полом доминантное
- 2) сцепленное с полом рецессивное
- 3) аутосомно-рецессивное
- 4) аутосомно-доминантное

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ, РАЗМЕРОМ НЕ МЕНЕЕ 5 МИЛЛИОНОВ ПАР ОСНОВАНИЙ, ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА

- 1) HR-CGH
- 2) CGH
- 3) mFISH
- 4) SKY

МИССЕНС МУТАЦИИ В ГЕНЕ ОТНОСЯТ К

- 1) хромосомным абберациям
- 2) генным мутациям
- 3) эпигенетическим изменениям
- 4) геномным мутациям

БАЗА ДАННЫХ CLINVAR

- 1) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты
- 2) содержит информацию о последовательностях и рабочих проектах сборок для большой коллекции геномов
- 3) содержит информацию о любых вариантах SNP и indel
- 4) содержит информацию о клинически значимых вариантах

РЕБЕНКУ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) уровня гексозаминидазы А
- 2) уровня фенилаланина
- 3) количества щелочной фосфатазы
- 4) уровня тирозина

КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ БОЛЕЗНИ ДАРЬЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гипогидроз
- 2) гипертрихоз
- 3) адантия
- 4) дискератоз

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА В БРАКЕ БОЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА МУЖЧИНЫ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ, БРАТ КОТОРОЙ СТРАДАЕТ ТОЙ ЖЕ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА, СОСТАВЛЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 3/4
- 2) 1/3
- 3) 1/2
- 4) 2/3

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) миопатия Дюшенна
- 2) гемофилия А
- 3) нейрофиброматоз
- 4) фенилкетонурия

ВРОЖДЕННАЯ ВЫСОКАЯ КИШЕЧНАЯ НЕПРОХОДИМОСТЬ В 1/3 СЛУЧАЕВ СОЧЕТАЕТСЯ С СИНДРОМОМ

- 1) Дауна
- 2) Нунан
- 3) Шерешевского - Тернера
- 4) Алажиля

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВОЙ РОДНОЙ СЕСТРЫ МАТЕРИ ПРОБАНДА, МАЛЬЧИКА С ВЫРАЖЕННЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА (В ТОМ ЧИСЛЕ ИМЕЕТ МНОЖЕСТВЕННЫЕ ПОВТОРНЫЕ ПЕРЕЛОМЫ), ЕСЛИ У МАТЕРИ ПРОБАНДА И ЕЁ РОДНОГО БРАТА ПРИ КЛИНИЧЕСКОМ ОБСЛЕДОВАНИИ ОБНАРУЖЕНА ИНТЕНСИВНАЯ ГОЛУБАЯ ОКРАСКА СКЛЕР И НЕЗНАЧИТЕЛЬНОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА, А ДЕД ПРОБАНДА ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ ИМЕЛ СНИЖЕННЫЙ СЛУХ И НЕСКОЛЬКО ПЕРЕЛОМОВ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ, МОЖНО ОЦЕНИТЬ КАК

- 1) 5%
- 2) 50%
- 3) популяционный
- 4) 25%

ГИПЕРТОНИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) мультифакториально
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) сцепленно с X-хромосомой
- 4) аутосомно-рецессивно

СРЕДИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ СИНДРОМОВ С ПОРАЖЕНИЕМ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА НАРУШЕНИЕ СЛУХА ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Марфана
- 2) несовершенном остеогенезе
- 3) мезомелической карликовости
- 4) ахондроплазии

СТАТУС PD-L1 ЭКСПРЕССИИ ОПРЕДЕЛЯЮТ ДЛЯ НАЗНАЧЕНИЯ

- 1) лучевой терапии
- 2) активаторов репарации
- 3) ингибиторов иммунных контрольных точек
- 4) PARP-ингибиторов

СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ ИЗМЕНЯЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) кроссинговера
- 2) мутаций
- 3) конъюгации
- 4) репарации

ФЕРМЕНТЫ ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ЭКСПРЕССИРУЮТСЯ В

- 1) клетках печени
- 2) эритроцитах
- 3) почках
- 4) нервных клетках

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО ЭТИМ ЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЕМ РЕБЁНКА У ПРОБАНДА, ЧЬЯ РОДОСЛОВНАЯ ПРЕДСТАВЛЕНА НА РИСУНКЕ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ) □

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 5
- 4) 0

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) популяционно-статистический
- 2) молекулярно-генетический
- 3) биохимический
- 4) цитогенетический

ПОД ТРАНСФОРМАЦИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) введение вирусным способом генетической информации в эукариотическую клетку
- 2) приобретение бактериальной клеткой некоторых признаков другого организма за счет захвата части его генетической информации
- 3) процесс перераспределения генетического материала, приводящий к возникновению новых комбинаций генов
- 4) восстановление повреждений в ДНК

У НОСИТЕЛЕЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ СУЩЕСТВУЕТ БОЛЕЕ ВЫСОКИЙ РИСК РАЗВИТИЯ

- 1) атеросклероза
- 2) болезни Альцгеймера
- 3) болезни Паркинсона
- 4) сахарного диабета

МИКРОСАТЕЛЛИТНЫЙ АНАЛИЗ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ

- 1) выявления нарушения уровня экспрессии гена
- 2) определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
- 3) установления родства
- 4) выявления точковых вариантов ДНК

ЗАПИСЬ del(1)(p36) МОЖНО РАСШИФРОВАТЬ КАК ДЕЛЕЦИЯ _____ БЭНДА _____ ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ _____

- 1) третьего; длинного; 1
- 2) тридцать шестого; короткого; 1
- 3) шестого; локализованного в третьем районе короткого; 1
- 4) первого; короткого; 3

ДНК-ПОЛИМЕРАЗА δ МОЖЕТ РЕПАРИРОВАТЬ НЕСПАРЕННЫЕ НУКЛЕОТИДЫ С ПОМОЩЬЮ _____ АКТИВНОСТИ

- 1) 5'-3'-экзонуклеазной
- 2) 3'-5'-экзонуклеазной
- 3) 5'-3'-эндонуклеазной
- 4) 3'-5'-эндонуклеазной

СТРУКТУРНОЙ ЕДИНИЦЕЙ МОЛЕКУЛЫ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дезоксирибоза
- 2) азотистое основание
- 3) остаток фосфорной кислоты
- 4) нуклеотид

К БОЛЕЗНЯМ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА ОТНОСИТСЯ

- 1) мутация гена рецептора меланокортина 4 типа
- 2) синдром Шерешевского-Тернера
- 3) синдром Беквита-Видемана

4) синдром Нунан

СРЕДНЯЯ РАСПРОСТРАНЁННОСТЬ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT (LQTS) ПОВСЕМЕСТНО СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:10000
- 2) 1:100
- 3) 1:5000
- 4) 1:2500

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНЕ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА КЕРНСА - СЕЙРА ОТНОСЯТ

- 1) точковые мутации в митохондриальном геноме
- 2) крупные делеции митохондриального генома
- 3) гемизиготные мутации в гене KSS
- 4) гомозиготные или компаунд-гетерозиготные мутации в гене KSS

НАИБОЛЕЕ ИЗУЧЕННОЙ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ МОДИФИКАЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом
- 2) ацетиллирование гистонов
- 3) специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах
- 4) фосфорилирование гистонов

В КЛАСТЕРЕ РИБОСОМНЫХ ГЕНОВ НЕ РАСПОЛАГАЮТСЯ ГЕНЫ _____ РИБОСОМНОЙ РНК

- 1) 5.8S
- 2) 23S
- 3) 5S
- 4) 18S

ОБЩИМ СВОЙСТВОМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный тип наследования
- 2) аутосомно-доминантный тип наследования
- 3) менделевский тип наследования
- 4) X-сцепленный тип наследования

ЧАСТЫМ ГЛАЗНЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ СИНДРОМА ДАУНА ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) врожденной миопии
- 2) врожденной глаукомы
- 3) пигментной дистрофии сетчатки
- 4) ранней катаракты

ХАРАКТЕРНЫМ ГЛАЗНЫМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ ОБНАРУЖЕНИЕ

- 1) дистрофии сетчатки по типу «соль с перцем»
- 2) пятен Бельского – Филатова – Коплика
- 3) заднего эмбриотаксона

4) колец Кайзера – Флейшера

ЧАЩЕ ВСЕГО ПРИЧИНАМИ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ ЭПИЛЕПСИИ С ФЕБРИЛЬНЫМИ СУДОРОГАМИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ

- 1) SLC 2 A 1 , KCNQ2, KCNQ3, RELN
- 2) SCN1A , GABRG 2, GABRD , SCN 1 B
- 3) COL 1 A 1, COL 1 A 2, COL 3 A 1, COL 5 A 1
- 4) SMN1, DMD , PMP22, MFN2

ЧИСЛО ХИАЗМ, ВЫЯВЛЯЕМЫХ В НОРМЕ В ДИАКИНЕЗЕ, МЕТАФАЗЕ 1 МЕЙОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ У ЧЕЛОВЕКА, СОСТАВЛЯЕТ ____ НА КЛЕТКУ

- 1) около 50
- 2) около 200
- 3) более 1000
- 4) 5-6

ПРОГРАММЫ СКРИНИНГА НА ПЕРВОМ ЭТАПЕ ПОЗВОЛЯЮТ

- 1) установить диагноз наследственного заболевания
- 2) сформировать группу риска по развитию патологии
- 3) подтвердить диагноз наследственного заболевания
- 4) установить частоту наследственного заболевания

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ЛЕША – НАЙЯНА ОТНОСЯТ

- 1) почечнокаменную болезнь, поражение ЦНС, патологию суставов
- 2) скелетные дисплазии
- 3) рвоту, диарею, гипотрофию
- 4) гидроцефалию

НАЛИЧИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ ФИЛАГГРИНА ОБУСЛОВЛИВАЕТ

- 1) монилетрикс
- 2) ангидротическая эктодермальная дисплазия
- 3) болезнь Дарье
- 4) вульгарный ихтиоз

СИРЕНОМЕЛИЮ ПРИ ДИАБЕТИЧЕСКОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСЯТ К

- 1) дисплазиям
- 2) мальформациям
- 3) дизрупциям
- 4) деформациям

В ХОДЕ МЕЙОЗА У МУЖЧИН ОБРАЗУЮТСЯ

- 1) 3 одинаковых клетки и 1 отличающаяся
- 2) 4 одинаковых клетки
- 3) 2 пары разных клеток
- 4) 4 разных клетки

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ МОГУТ РАЗВИВАТЬСЯ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) мутаций как в ядерном геноме, так и в митохондриальной ДНК
- 2) только точковых мутаций в митохондриальной ДНК
- 3) только крупных делеций в митохондриальной ДНК
- 4) только мутаций в ядерном геноме

МЕТАФИЗАРНАЯ ХОНДРОДИСТРОФИЯ ШМИДТА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) X-сцепленному
- 4) мультифакториальному

ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ СМЕРТНОСТИ В РОССИИ СРЕДИ ВЗРОСЛОГО НАСЕЛЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) травмы
- 2) онкологические заболевания
- 3) сердечно-сосудистые заболевания
- 4) инфекционные заболевания

ВРОЖДЕННАЯ ФОРМА СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ СВЯЗАНА С

- 1) возникновением спорадических мутаций
- 2) наличием генетического (наследственного) дефекта
- 3) врожденной патологией сердечно-сосудистой системы
- 4) нарушениями метаболизма и электролитного баланса

РАБОТУ РНК ПОЛИМЕРАЗЫ ПРИ ТРАНСКРИПЦИИ РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА

- 1) Cdk4
- 2) Cdk1
- 3) Cdk7
- 4) Cdk2

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫМ ОТЛИЧИЕМ ГОНОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ОТ ХИМЕРИЗМА У ПАЦИЕНТОВ С КАРИОТИПОМ 46, XX/46, XY ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) преобладание клона 46, XX или 46, XY
- 2) наличие гоносомного мозаицизма во всех тканях
- 3) присутствие 3-4 различных аллелей по различным аутосомным и X-сцепленным локусам и/или изменение копийности некоторых аллелей
- 4) наличие/отсутствие овотестикулярной формы нарушения формирования пола

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ДЕФИЦИТА ФЕРМЕНТА

- 1) глюкозо-6-фосфатазы
- 2) альфа-L-идуронидазы

- 3) сфингомиелиназы
- 4) альфа-глюкозидазы

ХАРАКТЕРНЫМИ СИМПТОМАМИ ГЛИКОГЕНОЗОВ СЧИТАЮТ

- 1) гипогликемию, дислипидемию, гепатомегалию
- 2) лейкодистрофию, гипергликемию, кардиомиопатию, гипераммонемию
- 3) острую почечную недостаточность, атаксию, гиперхолестеринемию, прогрессирующую микроцефалию
- 4) резистентную эпилепсию, прогрессирующую микроцефалию, некроз базальных ганглиев

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ПРИ АБЕТАЛИПОПРОТЕИНЕМИИ (СИНДРОМЕ БАССЕНА – КОРНЦВЕЙГА) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) стеаторея
- 2) острый панкреатит
- 3) жировая болезнь печени
- 4) сахарный диабет

МУТАЦИИ В ГЕНЕ AVSA4 ВЫЯВЛЯЮТСЯ ПРИ

- 1) желтопятнистой дистрофии сетчатки (тип Франческетти)
- 2) вителиформной центральной дистрофии сетчатки (тип Беста)
- 3) ювенильном наследственном ретиношизисе
- 4) паттерн-дистрофии сетчатки

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) кошачий крик
- 2) крыловидные складки на шее
- 3) гермафродитизм
- 4) врожденные пороки развития

НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ, ПЛАСТИНЧАТЫЙ ИХТИОЗ, ВРОЖДЕННАЯ ЭРИТРОКЕРАТОДЕРМИЯ, ГИПЕРКЕРАТОЗ ЛАДОНЕЙ И ПОДОШВ, НАРУШЕНИЕ ПОТООТДЕЛЕНИЯ ВЫЯВЛЯЮТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Bart-Pumphrey
- 2) пальмоплантарной кератодерме с глухотой/тугоухостью
- 3) синдроме KIDS (синдром кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости) Шегрена – Ларссона
- 4) синдроме тугоухости и атопического дерматита

АПЛАЗИЮ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ ПРИ ТАЛИДОМИДНОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСЯТ К

- 1) мальформациям
- 2) дизрупциям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

ПРИ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) всех
- 2) C3
- 3) C5
- 4) C5 OH

РЕВЕРТАЗА НЕОБХОДИМА ДЛЯ

- 1) полимеразной цепной реакции
- 2) обратной транскрипции
- 3) высокопроизводительного секвенирования
- 4) секвенирования по Сенгеру

ГИПОПАЗИЯ СКУЛОВЫХ КОСТЕЙ, АНТИМОНГОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, КОЛОБОМЫ ВЕК, ПОРОК РАЗВИТИЯ УШНЫХ РАКОВИН ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Франческетти (нижнечелюстно-лицевой дизостоз)
- 2) Крузона (черепно-лицевой дизостоз)
- 3) Апера (acroцефалосиндактилия)
- 4) Гольденхара (окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия)

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) муковисцидоз
- 2) гиперхолестеринемия
- 3) дальтонизм
- 4) гемофилия А

ПРИЗНАКОМ, НЕХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ТРИСОМИИ-Х, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) вторичная аменорея
- 2) крыловидная складка на шее
- 3) наличие двух телец Барра
- 4) олигофрения

АББРЕВИАТУРУ «r» ИСПОЛЬЗУЮТ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ДЛЯ ОБОЗНАЧЕНИЯ

- 1) робертсоновского деривата
- 2) нерцепрокной транслокации
- 3) рекомбинантной хромосомы
- 4) кольцевой хромосомы

К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Линча
- 2) туберозный склероз
- 3) глиобластома
- 4) рак молочной железы

ДЛЯ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АТАКСИИ ФРИДРЕЙХА НЕ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) координаторных нарушений
- 2) деформации стоп
- 3) сухожильной гиперрефлексии
- 4) сколиоза

ПРОЦЕНТНАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГОМОЗИГОТОЙ ПО НОРМАЛЬНОМУ АЛЛЕЛЮ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 0

ДЕФИЦИТ ФРУКТОЗО-1,6 –БИФОСФАТАЗЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

В МЕТАФАЗЕ ПЕРВОГО МЕЙОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ УДЕРЖИВАЮТСЯ ВМЕСТЕ, ОБРАЗУЯ БИВАЛЕНТ, С ПОМОЩЬЮ

- 1) синаптонемного комплекса
- 2) нуклеосом
- 3) хиазм
- 4) особых спиралей ДНК

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ТИП 1 ПОВЫШАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) хитотриозидазы
- 2) глюкоцереброзидазы
- 3) альфа-галактозидазы
- 4) бета-галактозидазы

НАГРУЗОЧНЫЙ ТЕСТ С СИНТЕТИЧЕСКИМ АНАЛОГОМ NH_4 (В ТЕЧЕНИЕ НЕ МЕНЕЕ 48-ЧАСОВ) ПАЦИЕНТАМ СТАРШЕ ГОДА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ RAN , КОТОРЫЕ АССОЦИИРОВАНЫ С ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ К NH_4

- 1) проводят обязательно всем
- 2) проводят по желанию родителей пациента
- 3) проводить не целесообразно
- 4) проводят по показаниям

ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ НОВООБРАЗОВАНИЯ ЗАНИМАЮТ В СТРУКТУРЕ СМЕРТНОСТИ

НАСЕЛЕНИЯ _____ МЕСТО

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 4
- 4) 3

ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА CDK1-ЦИКЛИН В-Р9 В ОРГАНИЗАЦИИ СТРУКТУРЫ ХРОМАНТИНА ОТВЕЧАЕТ ЗА

- 1) активацию белков и ферментов в S-клеточного цикла
- 2) фосфорилирование конденсинов и гистонов для конденсации хромосом при клеточном делении
- 3) регуляцию процессов ацетилирования и деацетилирования гистонов
- 4) регуляцию процесса лайонизации X-хромосомы

ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ РОЛИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ ИСПОЛЬЗУЮТ _____ МЕТОД

- 1) цитологический
- 2) биохимический
- 3) молекулярно-генетический
- 4) близнецовый

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ КАТАРАКТОЙ ДЕТЕЙ У СТРАДАЮЩЕЙ КАТАРАКТОЙ КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ ЖЕНЩИНЫ, ЧЬЯ РОДОСЛОВНАЯ ПРЕДСТАВЛЕНА НА РИСУНКЕ, ЕСЛИ ОНА ВЫЙДЕТ ЗАМУЖ ЗА ГЕТЕРОЗИГОТНОГО ПО КАТАРАКТЕ ЭТОГО ЖЕ ТИПА МУЖЧИНУ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ) ▢

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 50
- 4) 75

В СИНТЕТИЧЕСКОМ ПЕРИОДЕ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА (S-ФАЗЕ) КЛЕТКА

- 1) находится в покое
- 2) синтезирует необходимые для деления белки
- 3) удваивает свою ДНК
- 4) конденсирует хромосомы

ФЕНОМЕН «FRA-X» ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА–БЕЛЛ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИ СВЯЗАН С АМПЛИФИКАЦИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ

- 1) GAG
- 2) TTG
- 3) AAG
- 4) CGG

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОРРЕЛЯЦИИ МЕЖДУ РОДСТВЕННИКАМИ В МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ МОДЕЛИ БОЛЕЕ ВСЕГО СООТВЕТСТВУЕТ

- 1) доля общих генов между родственниками
- 2) коэффициент инбридинга
- 3) частота корреляции
- 4) степень родства

ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ЭПИЛЕПСИИ МОГУТ БЫТЬ МУТАЦИИ В ГЕНАХ

- 1) кодирующих белки ионных каналов
- 2) белков дистрофин-саркогликанового комплекса
- 3) коллагена
- 4) матричных процессов

«ОСНОВНАЯ ДОГМА» МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ГОВОРИТ, ЧТО

- 1) ДНК транслируется в белок, который затем транскрибируется в РНК
- 2) белки транслируются в РНК, которая затем транскрибируется в ДНК
- 3) РНК транскрибируется в ДНК, которая затем транслируется в белок
- 4) ДНК транскрибируется в РНК, которая затем транслируется в белок

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА У ВЗРОСЛЫХ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО РАЗВИВАЕТСЯ

- 1) хроническая гнойная пневмония
- 2) эмфизема легких
- 3) гипоплазия терминальных бронхов
- 4) бронхообструкция

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ТИРОЗИНЕМИЕЙ 1 ТИПА В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 15
- 2) 10
- 3) 50
- 4) 25

КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПО РАЗРАБОТКЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ С ПОМОЩЬЮ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПРОВОДЯТСЯ ДЛЯ

- 1) миотонической дистрофии I и II типов
- 2) синдрома Ангельмана
- 3) болезни Помпе
- 4) мукополисахаридозов I и II типов

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГОМОЦИСТИНУРИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 15

ЗАДЕРЖАННЫЙ МУТАГЕНЕЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ДЕЙСТВИЯ

- 1) химических соединений
- 2) УФ-излучения
- 3) рентгеновского излучения
- 4) вирусов

СЕКРЕТОРНУЮ АЗОСПЕРМИЮ ВЫЯВЛЯЮТ ПРИ

- 1) синдроме Картагенера
- 2) муковисцидозе
- 3) полных AZF делециях
- 4) синдроме CBAVD

НЕОБЫЧНЫЙ ЗАПАХ «ПОТНЫХ НОГ» ОТ ТЕЛА ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) фенилкетонурии
- 2) изовалериановой ацидемии
- 3) тирозинемии 1 типа
- 4) гомоцистенурии

НА ДОЛЮ ХРОМОСОМЫ X ЧЕЛОВЕКА ПРИХОДИТСЯ _____ % ВСЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, СОДЕРЖАЩЕГОСЯ В КЛЕТКЕ

- 1) более 20
- 2) более 50
- 3) менее 1
- 4) приблизительно 5

К ХАРАКТЕРНЫМ ПРОЯВЛЕНИЯМ МИОПАТИИ УЛЬРИХА ОТНОСЯТ

- 1) контрактуры в межфаланговых суставах и переразгибание в крупных суставах
- 2) контрактуры в крупных суставах и переразгибание в межфаланговых суставах
- 3) умственная отсталость
- 4) расстройства чувствительности

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА В КРОВИ ОТМЕЧАЮТ СНИЖЕНИЕ УРОВНЯ

- 1) трансаминаз
- 2) церулоплазмина
- 3) амилазы
- 4) щелочной фосфатазы

КОНДЕНСАЦИЮ ХРОМОСОМ В ПРОФАЗЕ МИТОЗА И МЕЙОЗА ЗАПУСКАЕТ ПРОЦЕСС

- 1) ацетилирования гистонов
- 2) фосфорилирования гистонов и конденсинов
- 3) связывания и гидролиз АТФ конденсинами
- 4) связывания и гидролиз АТФ кохезинами

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XX,del(4)(p16.3)

- 2) 46,XY,del(5)(p15.2)
- 3) 46,XY,del(22)(q11.2)
- 4) 46,XX,dup(4)(p16.3)

ТРАНСКРИПЦИЯ У ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ В

- 1) ядре
- 2) цитоплазме
- 3) рибосомах
- 4) лизосомах

ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I ТИПА ПОВЫШАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ (ГАГ), ТАКИХ КАК

- 1) хондроитинсульфат и гепарансульфат
- 2) кератансульфат и дерматансульфат
- 3) кератансульфат и хондроитинсульфат
- 4) дерматансульфат и гепарансульфат

ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ В БОЛЬШЕЙ СТЕПЕНИ СВЯЗАНЫ С РОЛЬЮ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ

- 1) расовые и этнические различия в заболеваемости
- 2) различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
- 3) различия заболеваемости по полу
- 4) географические вариации частоты заболевания у представителей одной расовой группы и национальности

ДЕБЮТ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА 2 ТИПА, ПОЗДНЕЙ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЫ, ПРИХОДИТСЯ НА _____ ГОДЫ/ГОД ЖИЗНИ

- 1) 2-4
- 2) 6-10
- 3) 1
- 4) 12-16

ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ ТИРОЗИНЕМИЮ ТИПА 1 ОТ ДРУГИХ ВАРИАНТОВ ТИРОЗИНЕМИИ ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) фумаровой кислоты
- 2) метионина
- 3) сукцинилацетона
- 4) метилтирозина

РИСК ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЛЯ СИБСОВ ПРОБАНДА, МАЛЬЧИКА СО СПОРАДИЧЕСКИМ СЛУЧАЕМ ПИГМЕНТНОГО РЕТИНИТА, ПРИ ИЗВЕСТНОЙ ДОЛЕ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПОПУЛЯЦИИ (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ – 50%, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ – 15%, Х-СЦЕПЛЕННЫЕ – 5%, ФЕНОКОПИИ – 30%), СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 32,5

- 2) 62,5
- 3) 27,5
- 4) 12,5

ЗАПИСЬ с.3G>T ОЗНАЧАЕТ, ЧТО

- 1) три гуанина заменились на один тимин
- 2) в третьей позиции тимин заменился на гуанин
- 3) в третьей позиции гуанин заменился на тимин
- 4) три гуанина заменились на три тимина

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ СИНОСТОЗ КОСТЕЙ ЧЕРЕПА, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ЭКСОФТАЛЬМ, НОС, НАПОМИНАЮЩИЙ «КЛЮВ ПОПУГАЯ», В СОЧЕТАНИИ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ FGFR 2, ПОЗВОЛЯЕТ ПРЕДПОЛОЖИТЬ СИНДРОМ

- 1) Аарскога
- 2) Крузона
- 3) Луи-Бар
- 4) Аазе

К ФАКТОРАМИ, СНИЖАЮЩИМ КАЧЕСТВО ДАННЫХ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР), ОТНОСЯТ

- 1) неполное заполнение карты, отсутствие описания фенотипа, ошибки кодирования ВПР
- 2) использование множественных источников регистрации ВПР
- 3) учёт пренатально выявленных случаев ВПР
- 4) учёт мертворожденных с ВПР

В ПРАВЕ РЕШАТЬ СУДЬБУ ПЛОДА (ПРОДОЛЖЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ ИЛИ АБОРТ), ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО НАРУШЕНИЯ СЛУХА У РАЗВИВАЮЩЕГОСЯ ПЛОДА, ТОЛЬКО

- 1) мать
- 2) отец
- 3) врач
- 4) родители

МУТАЦИЮ CFTR:P.F508DEL МОЖНО ВЫЯВИТЬ С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА

- 1) метил-чувствительной ПЦР
- 2) хромосомного микроматричного анализа
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ
- 4) анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА ОТНОСЯТ

- 1) широкий лоб, птоз, короткий нос, большой рот, полные губы
- 2) преждевременное поседение, облысение, выпадение зубов, атрофию подкожного жирового слоя
- 3) множественные деформации суставов, контрактуры суставов верхних и нижних

конечностей

4) умственную отсталость, постоянную улыбку на лице, немотивированный смех, прогению, макростомию

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ ЯВЛЯЕТСЯ ____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 1-3
- 2) 5-6
- 3) 20-22
- 4) 10-12

К НЕСБАЛАНСИРОВАННЫМ ХРОМОСОМНЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ ОТНОСЯТ

- 1) добавление лишней хромосомы
- 2) отсутствие одной хромосомы
- 3) поворот участка хромосомы
- 4) потерю или добавление участка хромосомы

ДЛЯ АНАЛИЗА МЕТОДОМ ПДРФ ВАРИАНТА, ВЫЯВЛЕННОГО В ГЕНЕ TP 53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ИСПОЛЬЗУЮТ ЭНДОНУКЛЕАЗУ РЕСТРИКЦИИ .

- 1) *FatI* с сайтом узнавания \wedge CATG
- 2) *MspI* с сайтом узнавания C \wedge CGG
- 3) *HhaI* с сайтом узнавания GCG \wedge C
- 4) *Hpy188I* с сайтом узнавания TCN \wedge GA

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) синдромом Блоха – Сульцбергера
- 2) витилиго
- 3) нейрокожным меланозом
- 4) нейрофиброматозом 1 и 2 типа

ДЛЯ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2 ТИПА ХАРАКТЕРЕН ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

МЕТОДЫ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ НАПРАВЛЕННО ИСПРАВЛЯЮТ

- 1) последовательность молекулы ДНК
- 2) аминокислотную последовательность
- 3) конформацию полипептида
- 4) структуру полисахарида

ФЕНОМЕН «FRA(X)» ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА – БЕЛЛ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИ СВЯЗАН

С АМПЛИФИКАЦИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ

- 1) TTG
- 2) AAG
- 3) CGG
- 4) GAG

ТОЛЬКО ОДНИМ ТРИПЛЕТОМ КОДИРУЮТСЯ АМИНОКИСЛОТЫ МЕТИОНИН И

- 1) лейцин
- 2) триптофан
- 3) пролин
- 4) серин

ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) фенилкетонурия
- 2) серповидно-клеточная анемия
- 3) синдром Лоуренса - Муна
- 4) хорея Гентингтона

БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ДИАГНОСТИРУЮТ

- 1) путем микроматричного анализа хромосом
- 2) путем молекулярно-генетического исследования гена ATR7A
- 3) клинически на основе иммуноферментного анализа
- 4) путем кариотипирования

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) FLG
- 2) NRAS
- 3) NF2
- 4) NF1

ПРИ АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ ЛЕБЕРА ЧАЩЕ ВСЕГО КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ПРОЯВЛЯЮТСЯ У

- 1) обоих полов
- 2) детей первого года жизни
- 3) женщин
- 4) мужчин

ХРОМОСОМНАЯ МИКРОДИССЕКЦИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) разделение на фрагменты хромосом, вовлеченных в структурные перестройки, для идентификации их происхождения
- 2) механическую сортировку клеточных популяций для определения уровня хромосомного мозаицизма
- 3) разрезание материала определенной хромосомы на препарате на отдельные фрагменты с целью создания хромосомо-специфичного ДНК-зонда

4) изоляцию хромосомного материала, являющегося объектом исследования, из метафазной пластики с помощью механического, либо лазерного микродиссектора, и получение на его основе ДНК-зонда для обратной in situ гибридизации

КОЖНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ, ПРЕДСТАВЛЕННЫЕ НА РИСУНКЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ

- 1) болезни Тея – Сакса
- 2) болезни Фабри
- 3) болезни Данона
- 4) метахроматической лейкодистрофии

ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ СЕМЕЙНЫЕ НЕОНАТАЛЬНЫЕ СУДОРОГИ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцепленно рецессивно
- 4) X-сцепленно доминантно

МИОПАТИЯ ДЮШЕННА СВЯЗАНА С МУТАЦИЕЙ ГЕНА, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА СИНТЕЗ

- 1) фибулина
- 2) ламинина
- 3) дистрофина
- 4) тромбоспандина

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ОРНИТИНТРАНСКАРБАМИЛАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ _____
ЗАБОЛЕВАНИЕМ ИЗ ГРУППЫ НАРУШЕНИЯ ЦИКЛА МОЧЕВИНООБРАЗОВАНИЯ**

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

**САМЫЙ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ ДИСТАЛЬНОЙ
СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ НОГ
ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) FKRP
- 2) SCN1A
- 3) DYNC1H1
- 4) MPZ

**ОБНАРУЖЕНИЕ ПАРАДОКСА ШЕРМАНА ПРИ АНАЛИЗЕ РОДОСЛОВНОЙ
ХАРАКТЕРНО ДЛЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ**

- 1) мутациями со сдвигом рамки считывания
- 2) экспансией тринуклеотидных повторов
- 3) мутациями сайта сплайсинга
- 4) нонсенс-мутациями

ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПРИНЦИП ДИЕТОТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

ОГРАНИЧЕНИИ ПОСТУПЛЕНИЯ В ОРГАНИЗМ

- 1) метионина
- 2) аргинина
- 3) лизина
- 4) фенилаланина

МИССЕНС-МУТАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) замену нуклеотида, приводящую к формированию преждевременного стоп-кодона
- 2) замену нуклеотида, приводящую к замене аминокислоты
- 3) вставку одного или нескольких нуклеотидов
- 4) потерю одного или нескольких нуклеотидов

РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ У ЖЕНЩИНЫ, СТРАДАЮЩЕЙ ДАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ЕЁ СУПРУГ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ В ГЕНЕ ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 25

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) GJB1
- 2) EGR
- 3) MPZ
- 4) PMP22

ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ЧЕРТОЙ ГЛИКОГЕНОЗА 1В ТИПА ОТ 1А ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нейтропения
- 2) высокий уровень альфа-фетопротеина крови
- 3) лактат-ацидоз
- 4) кетонурия

рН КРОВИ В НОРМЕ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 7,45-7,80
- 2) 7,0-7,35
- 3) 7,35-7,45
- 4) 6,85-7,0

НА 3-4 НЕДЕЛЕ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) формируется периферическая нервная система
- 2) формируются головной и спинной мозг

- 3) зачатки нервной системы дифференцируются из эктодермы
- 4) формируются мозг и голова

ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ТРЕБОВАНИЙ ДЛЯ ВНЕДРЕНИЯ ПРОГРАММЫ МАССОВОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) переменная эффективность проводимой терапии
- 2) отсутствие эффективных методов лечения
- 3) наличие симптоматического лечения
- 4) наличие эффективной терапии

В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ОСНОВНЫМ ПОДХОДОМ В ТЕРАПИИ БОЛЕЗНЕЙ ЭКСПАНСИИ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЛЕЧЕНИЕ

- 1) патогенетическое
- 2) хирургическое
- 3) этиологическое
- 4) симптоматическое

К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С ПОВЫШЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ НЕ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Беквита – Видемана
- 2) синдром Луи – Бар
- 3) пигментную ксеродерму
- 4) синдром Марфана

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО МЕСЯЦА ЖИЗНИ С ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ЖЕЛТУХОЙ, ГЕПАТОПАТИЕЙ И УРОВНЕМ ОБЩЕЙ ГАЛАКТОЗЫ 43МГ\ДЛ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) муковисцидоз
- 2) тирозинемия
- 3) галактоземия
- 4) алкаптонурия

СОЧЕТАНИЕ ГЕМИГИПЕРПЛАЗИИ, ОМФАЛОЦЕЛЕ И НЕОНАТАЛЬНОЙ ГИПОГЛИКЕМИИ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Дауна
- 2) синдроме Беквита – Видемана
- 3) врожденном гипопитуитаризме
- 4) врожденных дефектах гликозилирования

ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИПА ДУАРТЕ ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИХОДИТСЯ НА

- 1) первые недели жизни
- 2) первые годы жизни
- 3) дошкольный период
- 4) младший школьный период

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМОМ ФОРМИРОВАНИЯ ТРИСОМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) следствие оплодотворения двух диплоидных гамет
- 2) диспермное оплодотворение
- 3) эндорепликация одного из родительских геномов в зиготе
- 4) нерасхождение гомологичных хромосом в 1-м делении мейоза

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) аутосомно-доминантным

АКТИВНОСТЬ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ ИЗМЕРЯЮТ В

- 1) высушенных пятнах крови на карточке фильтре
- 2) жидкой крови с гепарином
- 3) жидкой крови без антикоагулянта
- 4) лимфе

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ МАРФАНА, ЕСЛИ 1 РЕБЕНОК ИМЕЕТ ЭТОТ СИНДРОМ, А РОДИТЕЛИ ЗДОРОВЫ, БЕЗ УЧЁТА ГОНАДНОГО МОЗАИЦИЗМА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 75
- 3) 50
- 4) 0

МУЖЧИНЫ-НОСИТЕЛИ ОТ 60 ДО 200 КОПИЙ CGG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ FMR 1 ИМЕЮТ ВОЗРАСТ-ЗАВИСИМЫЙ РИСК РАЗВИТИЯ

- 1) синдрома FRAHE
- 2) анеуплоидии по X-хромосоме
- 3) синдрома FRAHA
- 4) синдрома тремора и атаксии, ассоциированного с ломкой X-хромосомой

ПРИ GM1-ГАНГЛИОЗИДОЗЕ СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) бета-галактозидазы
- 2) гексозаминидазы тотальной
- 3) гексозаминидазы А
- 4) альфа-галактозидазы

К ОСНОВНЫМ КРИТЕРИЯМ КЛИНИЧЕСКОГО ДИАГНОЗА «СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ» ОТНОСЯТ

- 1) начало в раннем детском возрасте
- 2) нарушения дыхания, сердцебиения и кровообращения
- 3) экстрапирамидные симптомы (тремор, миоклонии, атаксия, дизартрия)

4) артрогрипоз верхних и нижних конечностей

РИСК ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНОГО ЗАКЛЮЧЕНИЯ ОБ ОТСУТСТВИИ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ В КАРИОТИПЕ СПОНТАННОГО АБОРТУСА МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАН С

- 1) возрастом матери
- 2) сроком беременности
- 3) сроком доставки биологического материала в цитогенетическую лабораторию
- 4) контаминацией культур клеток эмбриона клетками материнского происхождения

РАСЩЕПЛЕНИЕ 2:1 МОЖЕТ СВИДЕТЕЛЬСТВОВАТЬ О

- 1) митохондриальном типе наследования
- 2) неполном доминировании
- 3) летальности одного из аллелей
- 4) сцеплении с полом

ОСТРАЯ ПЕРЕМЕЖАЮЩАЯСЯ ПОРФИРИЯ СОПРОВОЖДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕМ ЭКСКРЕЦИИ С МОЧОЙ

- 1) салицилатов
- 2) уробилиногена
- 3) барбитуратов
- 4) порфобилиногена

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ-НОСИТЕЛЕЙ ГЕНА ГАЛАКТОЗЕМИИ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 75
- 4) 100

АНТИСМЫСЛОВОЙ ОЛИГОНУКЛЕОТИД НУСИНЕРСЕН (СПИПРАЗА) МОДИФИЦИРУЕТ

- 1) проведение импульса
- 2) репликацию
- 3) сплайсинг
- 4) рецептор SMN2

ОСНОВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ДЛЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОРГАНА ЗРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) митохондриальный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) X-сцепленный

УЧАСТКИ КОНСТИТУТИВНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА ПОЗВОЛЯЕТ АНАЛИЗИРОВАТЬ _____ МЕТОД ОКРАШИВАНИЯ

- 1) G

- 2) Q
- 3) R
- 4) C

МЕТОД МНОГОЦВЕТНОГО СЕГМЕНТИРОВАНИЯ ХРОМОСОМ (mBAND) ОСНОВАН НА

- 1) использовании для гибридизации уникальных фрагментов хромосомоспецифичной ДНК-библиотеки, меченных отдельными флуорохромами или их комбинацией
- 2) применении в гибридизации микродиссекционных ДНК-библиотек, соответствующих G-окрашиваемым сегментам хромосом
- 3) использовании в гибридизации хромосомо-специфичных ДНК-библиотек, полученных на основе хромосом приматов
- 4) принципах сравнительной гибридизации микродиссекционных хромосомо-специфичных ДНК-библиотек, меченных двумя разными флуорохромами

СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НЕЦЕЛЕСООБРАЗЕН ПРИ

- 1) недостаточности 21-гидроксилазы
- 2) муковисцидозе
- 3) врожденном гипотиреозе
- 4) болезни Мак-Ардля

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ЭКЗОМА НЕЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

- 1) миотонической дистрофии
- 2) миотонии Томсена
- 3) спинальной мышечной атрофии с преимущественным поражением ног
- 4) спастической параплегии Штрюмпеля

ТИРОЗИНЕМИЯ 1 ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

ИЗМЕНЕНИЯ В ГЕНЕ FOXL2 ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ

- 1) врожденного блефарофимоза с птозом и обратным эпикантом
- 2) микрофтальма
- 3) аномалии Петерса
- 4) врожденного нистагма

В ОСНОВЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ САХАРОЗЫ ЛЕЖИТ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ

- 1) дисахаридазы клеток кишечного эпителия
- 2) фермента гликолиза
- 3) лизосомного фермента
- 4) фермента гликолиза углеводов

У МУЖЧИН СО СБАЛАНСИРОВАННЫМИ X-АУТОСОМНЫМИ ТРАНСЛОКАЦИЯМИ ЧАСТО ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) первичное бесплодие и необструктивную форму азооспермии
- 2) снижение фертильности и умеренно тяжелые формы патозооспермии
- 3) сохранную фертильность, но повышенную частоту ВПР у плода
- 4) аномалии половых органов

К «БОЛЬШИМ» КРИТЕРИЯМ, ПРИМЕНЯЕМЫМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT, ОТНОСЯТ

- 1) ригидную брадикардию
- 2) нарушение процессов реполяризации миокарда, выявленное при проведении электрокардиографии
- 3) наличие случаев удлинения интервала QT в семье
- 4) врожденную глухоту

СИНДРОМ ОНИХОДИСТРОФИИ, ТУГОУХОСТИ, ОСТЕОДИСТРОФИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ И СУДОРОГАМИ (DOOR СИНДРОМ), НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ВРОЖДЁННЫМ ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нарушение функции органа
- 2) структурный дефект органа, сопровождающийся нарушением его функции
- 3) врожденное нарушение обмена веществ
- 4) структурный дефект органа, не сопровождающийся нарушением его функции

ПРИ ГЛИКОГЕНОЗЕ ТИП 6 ОЖИДАЮТ

- 1) что пациенты должны соблюдать диетотерапию пожизненно и постоянно контролировать уровень глюкозы в крови
- 2) прогрессирующее течение заболевания
- 3) благоприятный прогноз
- 4) злокачественное течение заболевания

МИНИМАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ТАКИЕ КАК, ЧАСТИЧНЫЙ АЛЬБИНИЗМ (БЕЛАЯ ПРЯДЬ ВОЛОС, ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖЕК), ТУГОУХОСТЬ, ТЕЛЕКАНТ, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Кальмана
- 2) Мартина-Белл
- 3) Клиппеля-Треноне-Вебера
- 4) Ваарденбурга

НЕЙРОФИБРОМТОЗ 1 ТИПА НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) синдромом Блоха – Сульцбергера
- 2) витилиго
- 3) нейрокожным меланозом
- 4) туберозным склерозом

В ОСНОВЕ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ЛЕЖИТ

- 1) избегание длительных периодов голодания
- 2) ограничение белков
- 3) ограничение всех жиров
- 4) ограничение среднецепочечных жиров

ЗА РАЗВИТИЕ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ОТВЕТСТВЕННЫ ГЕНЫ

- 1) сократительных белков миокарда
- 2) сердечных натриевых каналов
- 3) липопротеинов низкой плотности
- 4) сердечных калиевых каналов

ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) тромбоциты
- 2) парафиновые блоки фиксированной ткани
- 3) эмаль зуба
- 4) эритроциты

МОДЕЛЮ ДЛЯ СОЗДАНИЯ ДВУХУДАРНОЙ ТЕОРИИ КАНЦЕРОГЕНЕЗА ПОСЛУЖИЛА

- 1) ретинобластома
- 2) нефробластома
- 3) глиобластома
- 4) гепатобластома

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЕ G-ОКРАШИВАНИЕ ПРЕПАРАТОВ ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВИЗУАЛИЗАЦИЮ НЕ МЕНЕЕ _____ СЕГМЕНТОВ НА ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР

- 1) 400-650
- 2) 650-800
- 3) 300-400
- 4) 850-1000

ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ТОЧЕК РАЗРЫВА ПРИ ИНТРАХРОМОСОМНОЙ ИНСЕРЦИИ МОЖЕТ БЫТЬ ПРИМЕНЕН МЕТОД

- 1) сравнительной геномной гибридизации (array-CGH)
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ ОТЕЦ ИМЕЕТ МОЗАИЧНЫЙ КАРИОТИП С 15% КЛЕТОК 47,XYU, А КАРИОТИП МАТЕРИ НОРМАЛЬНЫЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 2-3
- 2) 10-15
- 3) 25-30
- 4) 5-7

СОЧЕТАНИЕ АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ, ЮВЕНИЛЬНОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА, НЕСАХАРНОГО ДИАБЕТА И ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Bart-Pumphrey
- 2) Бикслера
- 3) Пендредда
- 4) Вольфрама

ТРИАДА КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ СИНДРОМА КЕРНСА - СЕЙРА, ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- 1) частичную атрофию зрительного нерва, лейкодистрофию, судороги
- 2) энцефаломиопатию, лактатацидоз, инсультподобные эпизоды
- 3) мышечную дистрофию, гипертрофию левого желудочка, полинейропатию
- 4) хроническую прогрессирующую наружную офтальмоплегию, пигментную ретинопатию, блокаду сердца

ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА СЧИТАЮТ

- 1) генные мутации
- 2) экспансию тринуклеотидных повторов
- 3) изменение числа хромосом
- 4) сбалансированные транслокации

ЭКСТРАПИРАМИДНЫЕ ГИПЕРКИНЕЗЫ, ДЕМЕНЦИЯ, ПСИХИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) торсионной дистонии
- 2) хорей Гентингтона
- 3) моторно-сенсорной нейропатии
- 4) спино-церебеллярной атаксии

ЭПИТЕЛИАЛЬНО-МЕЗЕНХИМАЛЬНЫЙ ПЕРЕХОД ЯВЛЯЕТСЯ МЕХАНИЗМОМ

- 1) борьбы с опухолью
- 2) васкуляризации опухоли
- 3) метастазирования опухоли
- 4) иннервации опухоли

АПРИОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У БОЛЬНОГО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ В БРАКЕ СО ЗДОРОВОЙ СУПРУГОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 25

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТРИСОМИИ 18 НА ЯДРАХ БЛАСТОМЕРОВ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) мультицветной FISH
- 2) хромосомной микродиссекции
- 3) центромеро-специфичного ДНК-зонда
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) ДНК-диагностику
- 2) кариотипирование
- 3) селективный биохимический скрининг
- 4) МРТ головного мозга

ПО СТЕПЕНИ РОДСТВА БРАК ПРОБАНДА С ДВОЮРОДНОЙ СЕСТРОЙ ОТНОСЯТ К _____ СТЕПЕНИ

- 1) первой
- 2) четвертой
- 3) второй
- 4) третьей

ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МИОТОНИЙ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ РЕЗУЛЬТАТЫ

- 1) определения уровня активности креатинфосфокиназы
- 2) электромиографического исследования
- 3) электронной микроскопии биоптата мышц
- 4) магнитно-резонансной томографии мышц

ОСНОВНОЕ ЛЕЧЕНИЕ КОАГУЛОПАТИЙ ВКЛЮЧАЕТ

- 1) заместительную терапию
- 2) спленэктомия
- 3) трансплантацию костного мозга
- 4) применение гипотензивных препаратов

РЕБЕНКУ С ДИАГНОЗОМ «БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА» НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ

- 1) ограничивающую поступление животных и растительных жиров

- 2) безуглеводную, безгалактозную
- 3) ограничивающую поступление в организм белка и фенилаланина
- 4) с ограничением меди до 1 мг в сутки

ПОВРЕЖДАЮЩИМ ФАКТОРОМ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отложение меди в тканях
- 2) повышение уровня метаболитов пуринового обмена
- 3) наличие кольца Кайзера – Флейшера
- 4) отложение гемосидерина в тканях

В РЕДАКТИРОВАНИИ мРНК УЧАСТВУЮТ _____ РНК

- 1) малоядрышковые
- 2) микро
- 3) гидовые
- 4) малоядерные

МУЖЧИНА 27 ЛЕТ, ОБРАЗОВАНИЕ НЕОКОНЧЕННОЕ СРЕДНЕЕ. ЖЕНАТ В ТЕЧЕНИЕ 3 ЛЕТ, БЕРЕМЕННОСТЬ У ЖЕНЫ НЕ НАСТУПАЛА. ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ УСТАНОВЛЕНО: ЖЕНА – ПРАКТИЧЕСКИ ЗДОРОВА, У МУЖА – ВЫСОКИЙ РОСТ (194 СМ), ОЖИРЕНИЕ (120 КГ), ГИНЕКОМАСТИЯ, АЗООСПЕРМИЯ. КАКОВ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ?

- 1) числовые аномалии аутосом
- 2) числовые аномалии половых хромосом
- 3) синдром тестикулярной феминизации
- 4) синдром Марфана

К ПОВРЕЖДЕНИЯМ В ГЕНЕ-СУПРЕССОРЕ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА, НЕОБХОДИМЫМ ДЛЯ ЗАПУСКА ПРОЦЕССА КАНЦЕРОГЕНЕЗА, ОТНОСЯТ НАЛИЧИЕ

- 1) гиперметилирования промотора одного из аллелей
- 2) однородительской дисомии
- 3) мутации в каждом из аллелей
- 4) делеции одного из аллелей

К ДЕФЕКТАМ НЕРВНОЙ ТРУБКИ НЕ ОТНОСИТСЯ

- 1) анэнцефалия
- 2) спинномозговая грыжа
- 3) агенезия мозжечка
- 4) энцефалоцеле

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ АНАЛИЗА ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ МОЧИ, ПРИ МИТОХОНДРАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ, КРОМЕ ПОВЫШЕНИЯ ЛАКТАТА, ЧАСТО НАБЛЮДАЮТ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) метилмалоновой кислоты
- 2) пропионовой кислоты

- 3) субериновой и адипиновой кислот
- 4) метаболитов цикла Кребса

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО ЯВЛЯЮТСЯ КРУПНЫЕ ДЕЛЕЦИИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Пирсона
- 2) наследственная оптическая нейропатия Лебера
- 3) синдром MELAS
- 4) синдром NARP

АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцеплено рецессивно
- 2) X-сцеплено доминантно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

ВЕРОЯТНОСТЬ ПЕРЕДАЧИ ПОТОМСТВУ МУТАЦИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАЗВИТИЮ НАСЛЕДСТВЕННОГО ОПУХОЛЕВОГО СИНДРОМА СОСТАВЛЯЕТ(В %)

- 1) 100
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 5

ДЛЯ ЧЕЛОВЕКА БУДЕТ ЛЕТАЛЬНЫМ КАРИОТИП

- 1) 47, XXX
- 2) 48, XXXX
- 3) 45, XO
- 4) 46, XX,+8,-21

«ЛИЦО ЭЛЬФА» ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Вильямса
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Секкеля
- 4) Ларсена

АНАЛИЗИРУЮЩИМ НАЗЫВАЮТ СКРЕЩИВАНИЕ ИЗУЧАЕМОЙ ОСОБИ С

- 1) гетерозиготной особью
- 2) рецессивной гомозиготой
- 3) ближайшим родственником
- 4) родительской особью

СИНДРОМ ТЮРКО ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ БИАЛЛЕЛЬНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ

- 1) BRCA 1, BRCA 2
- 2) PTEN
- 3) TP 53

4) мисматч-репарации

ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ КРУПНЫХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК МИНИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО БЭНДОВ ПРИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ ДОЛЖНО СОСТАВЛЯТЬ

- 1) 150
- 2) 100
- 3) 200
- 4) 300

ДИАПАЗОНЫ КОДОВ ЗАБОЛЕВАНИЙ В КАТАЛОГЕ OMIM ЗАВИСЯТ ОТ

- 1) периода первого описания нозологической формы
- 2) спектра клинических симптомов
- 3) механизма действия гена
- 4) типа наследования заболевания

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ДЕЛЕЦИИ 22q11.2 В ___% СЛУЧАЕВ ВЫЯВЛЯЮТСЯ ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА И СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ

- 1) 45-50
- 2) 75-80
- 3) 85-90
- 4) 5-10

ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ ПРИЗНАКОВ ПРИ СИНДРОМЕ ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) множественных телеангиэктазий
- 2) пупочной грыжи
- 3) двусторонней паховой грыжи
- 4) множественных пигментных образований

ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) нерасхождения хромосом
- 2) слияния зародышей
- 3) анафазного отставания
- 4) комплементации гамет

ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ПЛОДОМ БОЛЬНЫМ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ ТРИФУНКЦИОНАЛЬНОГО БЕЛКА У БЕРЕМЕННОЙ ВОЗМОЖНО РАЗВИТИЕ

- 1) гестационного диабета
- 2) HELLP-синдрома
- 3) зуда
- 4) отечного синдрома

ДЛЯ СИНДРОМА СТЕРДЖА – ВЕБЕРА ХАРАКТЕРНЫ

- 1) гипогидроз, гиподонтия, гипотрихоз

- 2) гипогидроз, расщелина губы и/или нёба, дисплазия ногтей
- 3) клапанный, подклапанный, стеноз лёгочного ствола и/или ветвей лёгочной артерии, субаортальный дефект межжелудочковой перегородки, декстрапозиция аорты, гипертрофия правого желудочка
- 4) ангиомы кожи, мозга и органов зрения

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

В ХОДЕ МЕЙОЗА У ЖЕНЩИН ОБРАЗУЮТСЯ

- 1) 3 одинаковые клетки и 1 отличающаяся
- 2) 4 одинаковые клетки
- 3) 4 разные клетки
- 4) 2 пары разных клеток

МИКРОЦЕФАЛИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) синдрома Хантера
- 2) синдрома Гурлер
- 3) материнской фенилкетонурии
- 4) болезни Александера

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛИКОГЕН – «ДЕВЕТВЯЩЕГО ФЕРМЕНТА» ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ

- 1) Вильсона
- 2) Краббе
- 3) Мак-Ардля
- 4) Кори-Форбса

ФОРМОЙ ЧЕРЕПА, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) тригоноцефалия
- 2) скафоцефалия
- 3) долихоцефалия
- 4) микроцефалия

НЕСОВЕРШЕННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ 1 ТИПА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) сцепленно с X-хромосомой
- 4) мультифакториально

ПРИ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ ТИП 1 ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C14:1; C14; C14:2
- 2) C5OH
- 3) C4; C5
- 4) C5DC

ПРИ ДЕНАТУРАЦИИ БЕЛКОВ ПРОИСХОДИТ

- 1) разрушение всех структур, включая первичную
- 2) разрушение четвертичной, третичной и вторичной структуры белковой молекулы
- 3) изменение растворимости белка
- 4) распад до отдельных аминокислот

У БОЛЬНЫХ ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ (АЦИДУРИЕЙ) РАЗВИВАЕТСЯ ВТОРИЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) карнитина и глицина
- 2) валина и тиамина
- 3) аргинина и метионина
- 4) треонина и изолейцина

ПРИ ДИАГНОСТИКЕ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА ИЗМЕРЯЮТ УРОВЕНЬ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА - ГЕКСОЗАМИНИДАЗЫ

- 1) C
- 2) D
- 3) B
- 4) A

В РЕАКЦИЯХ СИНТЕЗА СФИНГОЛИПИДОВ ОБЩЕЙ МОЛЕКУЛОЙ-ПРЕДШЕСТВЕННИКОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) холестерин
- 2) сфингомиелин
- 3) церамид
- 4) глюкоцереброзид

ЖЕНЩИНЕ, ПЛАНИРУЮЩЕЙ ДЕТОРОЖДЕНИЕ В БРАКЕ С МУЖЧИНОЙ, КОТОРЫЙ ИМЕЕТ ОТ ПЕРВОГО БРАКА РЕБЁНКА СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN 1, НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ

- 1) электронейромиографию и исследование уровня КФК в плазме крови
- 2) определение делеций в гене SMN 1 полуколичественным методом
- 3) определение количества копий генов SMN 1 и SMN 2
- 4) анализ точковых мутаций в гене SMN 1

КРОВНОЕ РОДСТВО ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ _____ ПОВТОРНЫЙ РИСК

- 1) не влияет на
- 2) немного снижает
- 3) существенно увеличивает

4) немного увеличивает

К МАЛЬФОРМАЦИИ ОТНОСЯТ

- 1) позиционную косолапость
- 2) атрезию пищевода
- 3) тератому
- 4) плагиоцефалию

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ НОЧНОЙ ЛОБНОЙ ЭПИЛЕПСИИ ЧАЩЕ ВСЕГО ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ

- 1) SCN1A, SCN1B
- 2) CHRNA4, CHRNB2
- 3) RELN, CPA6
- 4) GABRG2, GABRD

ВТОРИЧНЫМ НЕРАСХОЖДЕНИЕМ ХРОМОСОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию
- 2) нерасхождение хромосом во втором делении мейоза
- 3) два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала в первом, а затем во втором делении мейоза
- 4) нерасхождение хромосом в мейозе у носителя Робертсоновской транслокации (которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом)

ВРОЖДЕННАЯ ГЛАУКОМА (ГИДРОФТАЛЬМ) ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ МУТАЦИЕЙ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО В ГЕНЕ

- 1) PITX2
- 2) MYOC
- 3) CYP1B1
- 4) PAX6

ПЕРВЫМ МАНИФЕСТНЫМ СИМПТОМОМ ГИПЕРАНДРОГЕНИИ У ДЕТЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) жирная себорея волос
- 2) изолированное пубархе
- 3) гирсутизм
- 4) угревая болезнь

ЕСЛИ У РЕБЕНКА НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КИСЛОЙ ГЛЮКОЗИДАЗЫ И КИСЛОЙ МАЛЬТАЗЫ, ТО ДАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ УКАЗЫВАЮТ НА БОЛЕЗНЬ

- 1) Лея
- 2) Тея – Сакса
- 3) Помпе
- 4) Вильсона – Коновалова

ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ПОВЫШАЕТСЯ ЛИЗОСФИНГОЛИПИД

- 1) лизосфингомиелин-509
- 2) лизосфингомиелин
- 3) гексаилсфингозин
- 4) глоботриазилсфингозин

МИНИМАЛЬНОЕ ЧИСЛО ТОЧЕК РАЗРЫВА, ОПИСЫВАЕМЫХ ПРИ МЕЖХРОМОСОМНЫХ ПЕРЕСТРОЙКАХ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 4
- 2) 1
- 3) 2
- 4) 3

ГЕНОМЫ ПРОКАРИОТ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ

- 1) присутствием энхансеров и сайленсеров
- 2) оперонной организацией генов
- 3) большим количеством повторяющихся последовательностей
- 4) большим количеством некодирующих последовательностей

ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННОЙ МИОПАТИИ НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНА

- 1) оценка уровня креатинфосфокиназы в плазме крови
- 2) электронная микроскопия биоптата мышц
- 3) электромиография
- 4) магнитно-резонансная томография мышц

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА УРОВЕНЬ ОБЩЕЙ ГАЛАКТОЗЫ ПРОВОДЯТ НА _____ СУТКИ ДОНОШЕННЫМ, _____ СУТКИ НЕДОНОШЕННЫМ НОВОРОЖДЕННЫМ

- 1) третьи; шестые
- 2) первые; четвертые
- 3) четвертые; седьмые
- 4) вторые; пятые

ДИАГНОСТИЧЕСКИМИ КРИТЕРИЯМИ ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА БОЛЕЗНИ ВИЛЛЕБРАНДА 1 ТИПА СЛУЖАТ СНИЖЕНИЕ АКТИВНОСТИ vFW ДО УРОВНЯ МЕНЕЕ _____ % И ОТСУТСТВИЕ ПРИОБРЕТЕННЫХ КОАГУЛОПАТИЙ

- 1) 10
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 5

ОБУЧЕНИЕ РОДИТЕЛЕЙ ПРАВИЛАМ ОРГАНИЗАЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ НЕОБХОДИМО ПРИ

- 1) синдроме Цельвегера
- 2) болезни Менкеса
- 3) пропионовой ацидурии

4) несовершенном остеогенезе

ДИАГНОСТИКУ СТАБИЛЬНЫХ ХРОМОСОМНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ПРИ ЛУЧЕВОМ ПОРАЖЕНИИ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) FISH с хромосомо-специфичными ДНК-зондами на хромосомы группы G
- 2) mFISH на метафазных хромосомах
- 3) анализа рутинно окрашенных метафазных хромосом
- 4) анализа дифференциально G-окрашенных метафазных хромосом

МАРКЕРОМ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) уровень натрия в крови новорожденного
- 2) иммунореактивный трипсин в кале новорожденного
- 3) иммунореактивный трипсиноген в крови новорожденного
- 4) фекальная эластаза

ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ ПРИЗНАКОВ СИНДРОМА КОУДЕНА СЧИТАЮТ

- 1) участки «шагреновой кожи»
- 2) макроцефалию
- 3) макроорхизм
- 4) множественные пятна цвета «кофе с молоком» на коже

ПОД ПРОБАНДОМ ПОНИМАЮТ

- 1) индивидуума, с которого начинается сбор родословной
- 2) консультирующегося, обратившегося к врачу-генетику
- 3) мать больного ребенка
- 4) родственника консультирующегося

ПОРОК РАЗВИТИЯ КИСТИ И ПРЕДПЛЕЧЬЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ СИМПТОМОВ

- 1) синдрома Холт – Орама
- 2) диастрофической дисплазии
- 3) глазо-зубо-костной дисплазии
- 4) синдрома Эллиса Ван Кревельда

СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Y-сцепленному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному доминантному

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МИОТОНИИ ТОМСЕНА/БЕККЕРА НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) секвенирование генома
- 2) секвенирование экзона
- 3) секвенирование гена по Сенгеру
- 4) хромосомный микроматричный анализ

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ОТНОСИТСЯ

- 1) аплазия кожи волосистой части головы
- 2) «шлем древнего воина»
- 3) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 4) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины

НАЛИЧИЕ НОРМАЛЬНЫХ ПАЛЬЦЕВ У МУЖЧИНЫ, ЧЕЙ ОТЕЦ И СЫН СТРАДАЮТ ЭКТРОДАКТИЛИЕЙ, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАРУШЕНИЕМ РАЗВИТИЯ КИСТЕЙ И СТОП, МОЖНО ОБЪЯСНИТЬ

- 1) различной экспрессивностью признака
- 2) антиципацией
- 3) новой мутацией в гене
- 4) неполной пенетрантностью гена

ФОРМА ЧЕРЕПА МОЖЕТ БЫТЬ ОПИСАНА КАК

- 1) плагиоцефалия
- 2) пахицефалия
- 3) оксицефалия
- 4) тригоноцефалия

К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ БОЛЕЗНЯМ НЕ ОТНОСЯТСЯ

- 1) дефекты ферментов дыхательной цепи
- 2) нарушения окисления жирных кислот
- 3) дефекты расщепления гликогена
- 4) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса

НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНЫМ ПОДХОДОМ К МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛИЗ

- 1) генов наследственных опухолевых синдромов методом NGS
- 2) мутаций в «горячих» точках генов наследственных опухолевых синдромов
- 3) копийности участков ДНК хромосомным микроматричным анализом
- 4) хромосомных перестроек стандартными методами кариотипирования

ГЛАЗО-КОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) нейрофиброматозом 3 типа
- 2) синдромом Базана
- 3) синдромом Чедиака – Хигаши (Chediak – Higashi)
- 4) синдромом Ваарденбурга

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО МОГУТ СТАТЬ КАК МУТАЦИИ В ЯДЕРНОМ ГЕНОМЕ, ТАК И В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наследственная оптическая нейропатия Лебера
- 2) атаксия Фридрейха

- 3) синдром Кернса – Сейра
- 4) синдром Ли

СТОЙКИЕ ЗАПОРЫ, ДИНАМИЧЕСКАЯ КИШЕЧНАЯ НЕПРОХОДИМОСТЬ, ВЗДУТИЕ ЖИВОТА У РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Аарскога
- 2) синдрома аглоссии-адактилии
- 3) аганглиоза кишечника
- 4) агранулоцитоза Костмана

БОЛЕЗНЬ КРЕЙЦФЕЛЬДА – ЯКОБА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

К ЧАСТО ПОВТОРЯЮЩИМСЯ ТАНДЕМНЫМ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМ ГЕНОМА ОТНОСЯТСЯ

- 1) LINE повторы
- 2) SINE повторы
- 3) сателлитные повторы
- 4) транспозоны и транспозоноподобные элементы

ПРИ ДЕФИЦИТЕ СИНТЕТАЗЫ ГОЛОКАРБОКСИЛАЗ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C14
- 2) C5
- 3) C5OH
- 4) C3, C0

ВРОЖДЕННАЯ ДИСТАЛЬНАЯ СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ С АРТРОГРИПОЗОМ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ АГРАНУЛОЦИТОЗА КОСТМАНА ОТНОСЯТ

- 1) рецидивирующие гнойные поражения кожи, абсцессы кожи, частые отиты
- 2) везикулобуллезные высыпания на коже, трещины в углах рта, обильный пенистый стул
- 3) стойкие запоры, динамическую кишечную непроходимость, вздутие живота
- 4) микрогению, микроглоссию, редуccionные пороки конечностей

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ЧАСТОТА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 0,8
- 2) 0,1
- 3) 5
- 4) 10

ПРЕПАРАТ АТАЛУРЕН (ТРАНСЛАРНА) ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) мышечной дистрофии Дюшенна
- 2) муковисцидоза
- 3) спинальной мышечной атрофии
- 4) транстиретиновой амилоидной нейропатии

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ, ГИПОТонию, ожирение, МАЛЕНЬКИЕ КИСТИ И СТОПЫ, МИНДАЛЕВИДНЫЕ ГЛАЗА В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY,del(15)(q11.2-13), ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ

- 1) Сотоса
- 2) Ангельмана
- 3) Прадера – Вилли
- 4) Нестера-Гильермо

РЫЖИЙ ЦВЕТ ВОЛОС ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ МОНОГЕННОЙ ФОРМЫ ОЖИРЕНИЯ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИИ ГЕНА

- 1) лептина
- 2) проопиомеланокортина
- 3) рецептора меланокортина 4 типа
- 4) проконвертазы 1-го типа

СЕМЕЙНАЯ ПОЧЕЧНАЯ ГЛЮКОЗУРИЯ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) SLC5A2
- 2) ATP7B
- 3) CBS
- 4) ATP7A

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ С ОТЛИЧНЫМ ОТ ОСТАЛЬНЫХ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Хантера
- 2) Шейе
- 3) Моркио

4) Санфилиппо

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГОМОЗИГОТой ПО НОРМАЛЬНОМУ АЛЛЕЛЮ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 0
- 3) 25
- 4) 100

«ФАБРИКАМИ БЕЛКА» В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) рибосомы
- 2) митохондрии
- 3) пероксисомы
- 4) лизосомы

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА АЛАЖИЛЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный
- 4) митохондриальный

ВНЕСЕНИЕ НАПРАВЛЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ В ГЕНОМ С ПОМОЩЬЮ ГИДОВЫХ РНК НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мутагенез
- 2) клонирование
- 3) редактирование генома
- 4) трансгеноз

МЕНДЕЛЕВСКИЕ БОЛЕЗНИ ЯВЛЯЮТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) хромосомных aberrаций
- 2) взаимодействия генетических факторов и факторов окружающей среды
- 3) изменений числа хромосом в геноме
- 4) мутаций в отдельных генах

К РАЗВИТИЮ МНОЖЕСТВЕННЫХ ФОРМ ОПУХОЛЕЙ ПРЕДРАСПОЛАГАЕТ МУТАЦИЯ С ВЫСОКОЙ ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ В ГЕНЕ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМОЙ КИНАЗЫ

- 1) Cdk1
- 2) Cdk2
- 3) Cdk7
- 4) Cdk4

ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) увеличение доли доминантных гомозигот
- 2) панмиксия

- 3) увеличение доли гетерозигот
- 4) увеличение доли рецессивных гомозигот

НА ПЕРВОЙ НЕДЕЛЕ ЖИЗНИ РЕГИСТРИРУЕТСЯ _____ % КРУПНЫХ ПОРОКОВ

- 1) 10
- 2) 100
- 3) 20
- 4) 60-70

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НЕСЛУЧАЙНОЙ ИНАКТИВАЦИИ X-ХРОМОСОМЫ ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) метилчувствительной ПЦР
- 2) секвенирования ДНК
- 3) хромосомного микроматричного анализа
- 4) флуоресцентной гибридизации in situ

ГЕМОФИЛИЯ А ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТКОМ

- 1) X фактора
- 2) фибриногена
- 3) VIII фактора
- 4) IX фактора

БОЛЬШИНСТВО СЛУЧАЕВ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА ЯВЛЯЮТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) сегрегации сбалансированной родительской транслокации
- 2) прямой передачи делеции
- 3) делеции, возникшей de novo
- 4) соматической мутации

УМЕРЕННО ПЕНЕТРАНТНЫМ ГЕНОМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕМЕЙНОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ/РАКУ ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) BRCA 2
- 2) CHEK2
- 3) CFTR
- 4) BRCA1

СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОМНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, КОДИРУЮЩИХ СЦЕПЛЕННЫЙ НАБОР ПОТЕНЦИАЛЬНО ПЕРЕКРЫВАЮЩИХСЯ ФУНКЦИОНАЛЬНЫХ ПРОДУКТОВ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) хромосомой
- 2) локусом
- 3) геном
- 4) аллелем

СУДОРОЖНЫЕ ИЛИ БЕССУДОРОЖНЫЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ ПРИСТУПЫ НАТОЩАК, АТАКСИЯ, ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ РЕЧИ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ

ПРОЯВЛЕНИЯМИ

- 1) синдрома эпилептической энцефалопатии
- 2) инсулинзависимого сахарного диабета
- 3) синдрома дефицита транспортера глюкозы
- 4) инсулиннезависимого сахарного диабета

ТИП ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, К КОТОРОМУ ОТНОСЯТСЯ АМНИОТИЧЕСКИЕ ПЕРЕТЯЖКИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мальформации
- 2) деформации
- 3) дизрупции
- 4) дисплазии

ПОЛНАЯ СОВОКУПНОСТЬ ПРОЦЕССОВ, ПРИВОДЯЩИХ К РАЗВИТИЮ МНОГОКЛЕТОЧНОГО ОРГАНИЗМА ИЗ ЗИГОТЫ, ВКЛЮЧАЕТ ДЕЛЕНИЕ _____ КЛЕТОК

- 1) клеток и гибель
- 2) дифференцировку, миграцию и гибель
- 3) и миграцию
- 4) и дифференцировку

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА В ОСНОВНОМ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) доминантными генами
- 2) рецессивными генами
- 3) хромосомными трисомиями
- 4) цитоплазматической наследственностью

ОСНОВНЫМ ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ И МОНИТОРИНГА ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) эхокардиография
- 2) электрокардиография
- 3) магнитно-резонансная томография
- 4) эндомиокардиальная биопсия

НЕЙРОСЕНСОРНОЕ НАРУШЕНИЕ СЛУХА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Ашера (разных типов)
- 2) ото-палато-дигитального, тип I
- 3) Тричера-Коллинза, тип I
- 4) Бикслера

К РАННИМ ПАТОГНОМОНИЧНЫМ СИМПТОМАМ ПОРАЖЕНИЯ ГЛАЗ ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ ОТНОСЯТ

- 1) атрофию зрительного нерва
- 2) гамартомы сетчатки
- 3) глаукому

4) ангиопатию сетчатки

ДЛЯ БОЛЕЗНИ ДАНОН ХАРАКТЕРНА КЛИНИЧЕСКАЯ ТРИАДА, ВКЛЮЧАЮЩАЯ

- 1) кардиомиопатию, умственную отсталость, эпилепсию
- 2) кардиомиопатию, скелетную миопатию, умственную отсталость
- 3) скелетную миопатию, умственную отсталость, атаксию
- 4) эпилепсию, умственную отсталость, мышечную гипотонию

ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫМ МЕТОДОМ ОЦЕНКИ КАРИОТИПА НА ПРЕДМЕТ НАЛИЧИЯ ПРОТЯЖЕННЫХ ДУПЛИКАЦИЕЙ И/ИЛИ ДЕЛЕЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) тандемная масс-спектрометрия
- 2) радиоиммунологический анализ
- 3) секвенирование по Сэнгеру
- 4) хромосомный микроматричный анализ

ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ α -ТАЛАССЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ГЕМОГЛОБИНА

- 1) недостаточность синтеза β -цепей
- 2) изменение первичной структуры α -цепей
- 3) недостаточность синтеза α -цепей
- 4) изменение первичной структуры β -цепей

К НАИБОЛЕЕ БОГАТЫМ МЕДЬЮ ПРОДУКТАМ ОТНОСЯТ

- 1) рис, гречку, кукурузу, геркулес
- 2) апельсины, лимоны, смородину, малину
- 3) печень, креветки, орехи, шоколад
- 4) яблоки, груши, вишню, морковь

ИЗБИРАТЕЛЬНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) обязательным проявлением X-сцепленных мутаций
- 2) преимущественной экспрессией генов неинaktivированной хромосомы
- 3) аномальным фенотипом
- 4) анеуплоидией по половым хромосомам

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ МИОТОНИЧЕСКОЙ ДИСТРОФИИ 2 ТИПА НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ С

- 1) торсионными дистониями
- 2) прогрессирующими мышечными дистрофиями
- 3) спинальными мышечными дистрофиями
- 4) миастениями

ПЕРИОД ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЙСЯ МАКСИМАЛЬНОЙ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ К ТЕРАТОГЕНАМ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) фетальный
- 2) эмбриональный
- 3) перинатальный

4) доимплантационный

МОЧА ЦВЕТА «ПОРТВЕЙНА» НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) порфирии
- 2) фенилкетонурии
- 3) гистидинемии
- 4) тирозинемии

МИКРОТИЮ ПРИ ТАЛИДОМИДНОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСЯТ К

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) мальформациям
- 4) дизрупциям

ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ЗИГОТНОСТИ БЛИЗНЕЦОВ НАИБОЛЕЕ ТОЧЕН

- 1) анализ высоко варьируемых маркеров ДНК
- 2) анализ групп крови
- 3) анализ дерматоглифики
- 4) тест по пересадке кожи

ПРИЗНАКОМ КАУДАЛЬНОЙ РЕГРЕССИИ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) недоразвитие и слияние нижних конечностей
- 2) резкое укорочение верхних конечностей
- 3) аномалия половых органов
- 4) атрезия ануса

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЕНОК С МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отказ от дальнейшего деторождения
- 2) исследование кариотипов родителей
- 3) пренатальная диагностика
- 4) диетотерапия матери

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ НЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) синдрома Лоуренса – Муна – Барде – Бидля
- 2) фенилкетонурии
- 3) болезни «кленового сиропа»
- 4) хореи Гентингтона

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕМ ЛИЦ

- 1) обоего пола при наследовании от матери
- 2) мужского пола, при передаче заболевания от матери сыновьям
- 3) обоего пола, при передаче заболевания к детям как от матери, так и от отца
- 4) обоего пола, при наследовании от отца

ДЛЯ РЕЦЕССИВНОГО ЭПИСТАЗА ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ДВУХ ДИГТЕРОЗИГОТ ХАРАКТЕРНЫМ РАСЩЕПЛЕНИЕМ ПО ФЕНОТИПУ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 9:3:4
- 2) 9:6:1
- 3) 13:3
- 4) 9:3:3:1

В ДИАГНОСТИКЕ МУКОВИСЦИДОЗА ВАЖНО ОПРЕДЕЛЯТЬ

- 1) холестерин в крови
- 2) аминокислоты в моче
- 3) медь в кале
- 4) электролиты в поте

НИЗКИЙ РОСТ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) трисомии X
- 2) синдрома Клайнфельтера
- 3) синдрома Нунан
- 4) полисомии Y

ДЛЯ ПОИСКА НЕИЗВЕСТНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) ПЦР-ПДРФ
- 2) электрофореза в акриламидном геле
- 3) ПЦР в реальном времени
- 4) секвенирования

ЧАСТЫЕ МУТАЦИИ мтДНК, ВЫЗЫВАЮЩИЕ LHON, РАСПОЛОЖЕНЫ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ СУБЪЕДИНИЦЫ _____ КОМПЛЕКСА ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ МИТОХОНДРИЙ

- 1) IV
- 2) II
- 3) I
- 4) III

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В С-ТЕРМИНАЛЬНОМ УЧАСТКЕ ПЕРОКСИСОМНЫХ БЕЛКОВ НЕОБХОДИМА ДЛЯ

- 1) узнавания белков пероксисом и транспорта их в пероксисомы
- 2) связывания с субстратом
- 3) попадания в клеточное ядро
- 4) связывания с другими ферментами

ФЕРМЕНТОЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПОКАЗАНА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) фенилкетонурии
- 2) болезни Гоше
- 3) гиперфенилаланинемии

4) муковисцидоза

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ ЦЕНТРОМЕРОСПЕЦИФИЧНЫХ ДНК-ЗОНДОВ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИКА

- 1) несбалансированных транслокаций
- 2) парацентрических инверсий
- 3) сбалансированных транслокаций
- 4) числовых нарушений хромосом

ОСНОВНЫМ ПРЕИМУЩЕСТВОМ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ПЕРЕД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКОЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) высокая точность обнаружения хромосомных и генных мутаций
- 2) отсутствие необходимости в искусственном прерывании беременности при наличии мутаций
- 3) возможность оценки морфологических параметров эмбрионов на различных стадиях его развития для их селекции
- 4) отсутствие необходимости в использовании инвазивных методов для получения биологического материала

ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ ОПИСЫВАЮТ _____ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- 1) эпигенетическую
- 2) мутационную
- 3) комбинативную
- 4) модификационную

ДИСПРОПОРЦИОНАЛЬНАЯ ДЛИННОКОНЕЧНОСТНАЯ ВЫСОКОРОСЛОСТЬ, ДОЛИХОМЕЛИЯ, АРАХНОДАКТИЛИЯ, ВРОЖДЕННЫЕ КОНТРАКТУРЫ, ДЕФОРМИРОВАННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) артрогрипоза
- 2) синдрома Пены – Шокейра
- 3) синдрома Билса
- 4) синдрома Стиклера

НА ОСНОВАНИИ АНАЛИЗА РОДОСЛОВНОЙ МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ СЕГРЕГАЦИЮ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ 1Х ТИПА С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ЕСЛИ ОТСУТСТВУЕТ ПЕРЕДАЧА ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТ

- 1) отца к сыну
- 2) отца к дочери
- 3) матери к сыну
- 4) матери к дочери

АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) сцеплено с X-хромосомой

- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) мультифакториально

ОСНОВНЫМ ТРЕБОВАНИЕМ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫМ К ПРОГРАММАМ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) доступность лечения выявленных больных
- 2) высокая частота заболеваний в популяции
- 3) экономическая выгода
- 4) небольшой размер популяции

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПАЛЬЦЕВ РУК И НОГ В СОЧЕТАНИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Корнелии Де Ланге
- 2) Прадера – Вилли
- 3) Вильямса
- 4) Беквита – Видемана

ПРИ МОНИТОРИНГЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) УЧИТЫВАЮТСЯ СЛУЧАИ ВПР СРЕДИ

- 1) живорожденных и мертворожденных
- 2) живорожденных и спонтанных абортов
- 3) живорожденных, мертворожденных и элиминированных плодов с ВПР
- 4) мертворожденных

НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ НА АНЕУПЛОИДИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) хромосомный микроматричный анализ биоптата внутренней клеточной массы
- 2) хромосомный микроматричный анализ биоптата трофэктодермы
- 3) массовое параллельное секвенирование биоптата трофэктодермы
- 4) массовое параллельное секвенирование биоптата внутренней клеточной массы

ВОСПОЛНЕНИЕ НЕДОСТАЮЩЕГО ПРОДУКТА БЛОКИРОВАННОЙ ФЕРМЕНТНОЙ РЕАКЦИИ ИСПОЛЬЗУЮТ В ТЕРАПИИ

- 1) гиперфенилаланинемии
- 2) нарушений синтеза стероидных гормонов
- 3) наследственной непереносимости фруктозы
- 4) семейной гиперхолестеринемии

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) митохондриальный
- 4) голандрический

ЗАПИСЬ ВАРИАНТА c.1752C>T ГОВОРИТ О ЛОКАЛИЗАЦИИ ЗАМЕНЫ В

- 1) интроне
- 2) экзоне
- 3) области акцепторного сайта сплайсинга
- 4) области донорного сайта сплайсинга

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ПРАДЕРА – ВИЛЛИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 4p16.3
- 2) 21q22
- 3) 15q11.2-13
- 4) 1p36

К ДЕФЕКТАМ ПУРИНОВОГО ОБМЕНА ОТНОСИТСЯ

- 1) оротацидурия
- 2) синдром Леша – Нихана
- 3) адренолейкодистрофия
- 4) синдром Рефсума

НА ОСНОВАНИИ АНАЛИЗА РОДОСЛОВНОЙ МОЖНО ВЫЯВИТЬ ОБЛИГАТНЫХ НОСИТЕЛЬНИЦ МУТАЦИИ В ГЕНЕ DMD, ЕСЛИ У ЖЕНЩИНЫ ЕСТЬ

- 1) больной сын и больной брат
- 2) два больных брата
- 3) больной брат
- 4) больной дядя

ПРОГРЕССИРУЮЩУЮ НЕЙРОСЕНСОРНУЮ ТУГОУХОСТЬ В СОЧЕТАНИИ С ЛАДОНО-ПОДОШВЕННЫМ ГИПЕРКЕРАТОЗОМ ВЫЯВЛЯЮТ ПРИ

- 1) синдроме Vohwinkel
- 2) пальмоплантарной кератодерме с глухотой/тугоухостью
- 3) синдроме Bart-Pumphrey
- 4) синдроме тугоухости и атопического дерматита

ДЛЯ ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ ИМПРИНТИРОВАННЫХ РАЙОНОВ В НОРМЕ ХАРАКТЕРНА _____ ЭКСПРЕССИЯ

- 1) повышенная
- 2) сниженная
- 3) биаллельная
- 4) аллельспецифическая

ИЗМЕНЕНИЯМ НА КОЖЕ В СОЧЕТАНИИ С НАРУШЕНИЯМИ КООРДИНАЦИИ, ГЛОТАНИЯ, НЕВНЯТНОЙ ИЛИ ИСКАЖЁННОЙ РЕЧЬЮ, НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Луи-Бар
- 2) нейрофиброматозе

- 3) нейрокожном меланозе
- 4) синдроме Ваарденбурга, тип 1

ЗАМЕНА ПУРИНА НА ПИРИМИДИН НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) транзиция
- 2) трансверсия
- 3) транслокация
- 4) инверсия

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИП 1 АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ОПРЕДЕЛЯЮТ В

- 1) лейкоцитах
- 2) эритроцитах
- 3) клетках печени
- 4) тромбоцитах

НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ АНЕУПЛОИДИЙ ОСНОВАНО НА

- 1) интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
- 2) анализе копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
- 3) анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения
- 4) микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины

В ОСНОВЕ ПАТОГЕНЕЗА МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЛЕЖИТ

- 1) дефект субстратного фосфорилирования
- 2) нарушение синтеза глюкозы
- 3) дефект окислительного фосфорилирования
- 4) накопление токсичных продуктов обмена

ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ ИМЕЮТ ____ ПРОЦЕНТОВ ОБЩИХ ГЕНОВ

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 75

СТРУКТУРНЫЙ ДЕФЕКТ ОРГАНА, ВОЗНИКШИЙ В РЕЗУЛЬТАТЕ НАРУШЕНИЯ ПРОЦЕССА РАЗВИТИЯ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ВНУТРЕННИХ (ЧАСТО НАСЛЕДСТВЕННЫХ) ПРИЧИН, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) деформация
- 2) следствие
- 3) дизрупция

4) мальформация

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ПРИ НАЛИЧИИ У БОЛЬНОГО НАРУШЕНИЯ ПОХОДКИ, ТРУДНОСТИ ПРИ ПОДЪЁМЕ ПО ЛЕСТНИЦЕ, ГИПОРЕФЛЕКСИИ С НОГ И РУК, ПОВЫШЕНИЯ УРОВНЯ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) поясно-конечностная мышечная дистрофия
- 2) проксимальная спинальная мышечная атрофия
- 3) наследственная моторно-сенсорная нейропатия
- 4) миотоническая дистрофия

ХАРАКТЕРНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) акромикрия
- 2) высокорослость
- 3) нарушение иммунной системы
- 4) синдактилия

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОРОТКОЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КоА -ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ВНУТРИУТРОБНАЯ МАКРОЦЕФАЛИЯ, ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЙ СКЛЕРОЗ КОСТНОЙ СИСТЕМЫ, ЗАДЕРЖКА ПСИХОФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, РАЗВИТИЕ ГЛУХОТЫ И СЛЕПОТЫ НА ПЕРВОМ ГОДУ ЖИЗНИ, АНЕМИЯ, А ТАКЖЕ ЛЕТАЛЬНЫЙ ИСХОД В РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) церебрального гигантизма
- 2) остеопетроза
- 3) ахондроплазии
- 4) синдрома Рассела – Сильвера

КРИТИЧЕСКИМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 1-3
- 2) 4-7
- 3) 20-22
- 4) 10-12

КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА ОБОЗНАЧАЕТСЯ

- 1) r
- 2) t
- 3) inv
- 4) ins

ПОКАЗАТЕЛЕМ, НАИБОЛЕЕ СВЯЗАННЫМ С ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ФОРМОЙ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT, ЯВЛЯЕТСЯ МОРФОЛОГИЯ ЗУБЦА

- 1) Q
- 2) T
- 3) P
- 4) R

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ У ПАЦИЕНТА С ИЗМЕНЕНИЯМИ НА МРТ, НАПОМИНАЮЩИМИ «НАДКУШЕННОЕ ЯБЛОКО», ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нейродегенерация с накоплением железа в мозге
- 2) болезнь Вильсона – Коновалова
- 3) тирозинемия 1 типа
- 4) глутаровая ацидурия 1 типа

СИНДРОМ БИЛСА ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

- 1) ненаследственным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) мультифакториальным

ПРИ ВЫЯВЛЕННОМ ПОВЫШЕНИИ УРОВНЯ ПРОПИОНИЛКАРНИТИНА (C3) В ПЯТНАХ ВЫСУШЕННОЙ КРОВИ НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА

- 1) органических кислот в моче
- 2) аминокислот в крови
- 3) аминокислот в моче
- 4) жирных кислот в крови

У 50-ЛЕТНЕГО МУЖЧИНЫ, ОТЕЦ КОТОРОГО СТРАДАЛ ХОРЕЕЙ ГЕНТИНГТОНА, ПРИ УСЛОВИИ, ЧТО К 50 ГОДАМ 60 ПРОЦЕНТОВ НОСИТЕЛЕЙ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ИМЕЮТ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ, ВЕРОЯТНОСТЬ РАЗВИТИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ НА ПРОТЯЖЕНИИ ПОСЛЕДУЮЩЕЙ ЖИЗНИ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 28,6
- 2) 50
- 3) 37,5
- 4) 16,6

ВОРОНКООБРАЗНОЕ ВДАВЛЕНИЕ ГРУДИНЫ, ГИПЕРМОБИЛЬНОСТЬ СУСТАВОВ, ВЫСОКОЕ НЕБО, НЕПРАВИЛЬНЫЙ РОСТ ЗУБОВ, ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ, ГИПОПЛАЗИЯ СКУЛОВЫХ ДУГ ЯВЛЯЮТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Денди - Уокера
- 2) Дауна
- 3) Марфана
- 4) Патау

ЗАПИСЬ СБАЛАНСИРОВАННОГО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА, УСТАНОВЛЕННОГО ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ МЕТОДА ХРОМОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА, СОГЛАСНО ТРЕБОВАНИЯМ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ НОМЕНКЛАТУРЫ, ДОЛЖНА СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ О

- 1) результатах предварительно проведенной сравнительной геномной гибридизации на метафазных хромосомах
- 2) числе копий каждой аутосомы и половой хромосомы
- 3) числе копий совокупности всех аутосом и отдельно половых хромосом
- 4) результатах предварительно проведенного карiotипирования G-окрашенных прометафазных хромосом

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ФОСФОФРУКТОКИНАЗЫ В МЫШЕЧНОЙ ТКАНИ ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ

- 1) Таруи
- 2) Мак-Ардля
- 3) Помпе
- 4) Лайма

ДЛЯ ДЕФЕКТОВ КЕТОЛИЗА ХАРАКТЕРНО

- 1) изменение спектра желчных кислот мочи
- 2) изменение спектра аминокислот мочи
- 3) снижение кетонов в крови и моче
- 4) повышение кетонов в крови и моче

ОПРЕДЕЛЕННАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ CCR5 ДЕЛАЕТ ЧЕЛОВЕКА НЕВОСПРИИМЧИВЫМ К

- 1) вирусу гепатита С
- 2) бледной трепонеме
- 3) вирусу гриппа
- 4) вирусу иммунодефицита человека

ФУНКЦИОНАЛЬНО ФЕТАЛЬНЫЙ ГЕМОГЛОБИН ОТЛИЧАЕТСЯ ОТ ГЕМОГЛОБИНА ВЗРОСЛЫХ _____ СРОДСТВОМ К КИСЛОРОДУ И _____ СТОЙКОСТЬЮ К РАЗРУШЕНИЯМ

- 1) меньшим; большей
- 2) меньшим; меньшей
- 3) большим; большей
- 4) большим; меньшей

КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ ПИРИДОКСИН-ЗАВИСИМЫХ СУДОРОГ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) эпилептическая энцефалопатия, дебютирующая в неонатальный период
- 2) прогрессирующая миоклоническая эпилепсия, дебютирующая в возрасте 3-6 лет
- 3) фокальная кортикальная дисплазия с прогрессирующей атрофией полушарий головного мозга
- 4) судорожный синдром, возникающий у детей с низким уровнем пиридоксина

крови

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ ЯВЛЯЕТСЯ ___ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 1-3
- 2) 7-9
- 3) 20-22
- 4) 10-12

НАЛИЧИЕ ЯМОЧЕК И/ИЛИ ПАЗУХ НА НИЖНЕЙ ГУБЕ И РАСЩЕЛИНА ГУБЫ И/ИЛИ НЁБА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Дубовица
- 2) Миллера-Дикера
- 3) Патау
- 4) Ван дер Вуда

АНГИОМИОЛИПОМЫ ПОЧКИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) нейрофиброматоза
- 2) туберозного склероза
- 3) синдрома Ли-Фраумени
- 4) синдрома Тюрко

КОЭФФИЦИЕНТ ХОЛЬЦИНГЕРА ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ

- 1) вклад внешних факторов в формирование признака
- 2) вклад наследственности в формирование признака
- 3) степень различия близнецов пары по определенному признаку
- 4) степень идентичности близнецов пары по определенному признаку

К РАЗВИТИЮ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА ПРИВОДИТ

- 1) патология медь-транспортирующей АТФ-азы печени
- 2) недостаточность гексозаминидазы А
- 3) недостаточность ферментного комплекса дегидрогеназ
- 4) недостаточность бета-глюкуронидазы

СУБФЕРТИЛЬНОСТЬ У МУЖЧИН ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) отсутствием яичек
- 2) аномальными показателями спермограммы
- 3) непроходимостью семявыносящих протоков
- 4) нормальными показателями спермограммы

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) алкаптонурии
- 2) ахондроплазии
- 3) альбинизма

4) муковисцидоза

ИНГИБИРОВАНИЕ ФЕРМЕНТОВ, НАХОДЯЩИХСЯ ВЫШЕ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО БЛОКА, ИСПОЛЬЗУЮТ В ТЕРАПИИ

- 1) тирозинемии I-го типа
- 2) фенилкетонурии
- 3) синдрома Видемана – Беквита
- 4) болезни Рефсума

К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТ СИНДРОМ

- 1) Халлермана - Штрайфа
- 2) CADASIL
- 3) Альпорта
- 4) Альперса

ГЛАЗО-КОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА, ПРОВЕДЕННОГО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (ARRAY-CGH), ДОЛЖНО СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ

- 1) о полиморфных вариантах хромосом, регистрируемых у здоровых индивидов
- 2) о любых обнаруженных изменениях копийности участков ДНК (CNV)
- 3) о патогенетически значимых хромосомных мутациях
- 4) только о мутациях, соответствующих известным хромосомным синдромам

ДЛЯ ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВОГО НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
- 2) 45,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
- 3) 46,XY,der(14;21)(q10;q10)
- 4) 45,XX,der(14;21)(q10;q10)

X-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) GJB1
- 2) PMP22
- 3) ERG1
- 4) DMD

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ ОСТЕОПЕТРОЗА МУТАЦИИ ВЫЯВЛЯЮТ В ГЕНЕ

- 1) COL1A 2
- 2) CLCN7
- 3) SMN1
- 4) NIPBL

ДОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СЛУХА ВО ВРОЖДЕННОЙ И РАННЕЙ ДЕТСКОЙ ТУГОУХОСТИ/ГЛУХОТЕ СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО (В %)

- 1) 50 и более
- 2) 30-40
- 3) 20-25
- 4) 10 и менее

ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ТРЕБОВАНИЙ ДЛЯ ВНЕДРЕНИЯ ПРОГРАММЫ МАССОВОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) разработанного метода дородовой диагностики
- 2) лабораторного метода, пригодного для массовых обследований
- 3) лабораторного метода для обследования популяции малой численности
- 4) серии последовательных лабораторных методов, пригодных для массовых обследований

МУТАЦИЯ, ВЫЯВЛЕННАЯ В ГЕНЕ TP 53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕР, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дупликацией
- 2) делецией
- 3) однонуклеотидной заменой
- 4) инсерцией

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ МИКРОДЕЛЕЦИИ 22q11.2 РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ СОСТАВИТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 5
- 2) 15
- 3) 25
- 4) 50

УЧАСТНИКАМИ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МОГУТ БЫТЬ ТОЛЬКО _____ ХРОМОСОМЫ

- 1) половые
- 2) акроцентрические
- 3) метацентрические
- 4) субметацентрические

ОГРАНИЧЕНИЕМ В ИСПОЛЬЗОВАНИИ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) неспособность выявлять хромосомные микродупликации

- 2) низкий уровень разрешения
- 3) неспособность детекции сбалансированных хромосомных перестроек
- 4) неспособность выявлять анеуплоидии

БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ЧАЩЕ ДЕБЮТИРУЕТ

- 1) в юношеском возрасте
- 2) у детей первых 2-х лет
- 3) в дошкольном возрасте
- 4) в неонатальном периоде

ЛИГИРОВАНИЕ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) исследование взаимодействия ДНК с белками
- 2) пришивание одного участка ДНК к другому
- 3) определение фолдинга
- 4) определение последовательности нуклеотидов

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА «КОШАЧЬЕГО КРИКА», ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 18q11
- 2) 13q12
- 3) 5p15.2
- 4) 4p16.3

ХАРАКТЕРНЫМ ИЗМЕНЕНИЕМ PH КРОВИ ПРИ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) респираторный ацидоз
- 2) респираторный алкалоз
- 3) метаболический алкалоз
- 4) метаболический ацидоз

ЗАПАХ КАРАМЕЛИ ОТ МОЧИ И ТЕЛА ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) фенилкетонурии
- 2) лейциноза
- 3) тирозинемии
- 4) гистидинемии

ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ АВТОМАТИЧЕСКОГО АНАЛИЗАТОРА НУКЛЕОТИДЫ А, Т, Г, Ц НА ЭЛЕКТРОФОРЕГРАММЕ ПРЕДСТАВЛЕНЫ КАК

- 1) пики одного цвета
- 2) пики разных цветов
- 3) цифры на измерительной шкале
- 4) полосы различной длины

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СУДОРОЖНОГО СИНДРОМА МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ НАСЛЕДСТВЕННОЕ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА -

ДЕФИЦИТ ТРАНСПОРТЁРА ГЛЮКОЗЫ - ПРИ УРОВНЕ ГЛЮКОЗЫ В ЛИКВОРЕ _____ ММОЛЬ/Л

- 1) более 5,5
- 2) более 2,7
- 3) менее 4,3
- 4) менее 2,7

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ СВАЙЕРА НАБЛЮДАЕТСЯ КАРИОТИП

- 1) 46,XY
- 2) 45,X/46,XY
- 3) 46,XX/46,XY
- 4) 46,XX

МЕТОД ДИАГНОСТИКИ FISH ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ _____ МЕТОДОВ

- 1) молекулярно-генетических
- 2) молекулярно-цитогенетических
- 3) близнецовых
- 4) цитогенетических

УРОВЕНЬ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ МОЖЕТ НЕ ПОВЫШАТЬСЯ В МОЧЕ У ПАЦИЕНТОВ С _____ ТИПОМ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА

- 1) III
- 2) II
- 3) IV
- 4) VI

К УСЛОВНО ЛЕТАЛЬНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ МУТАЦИИ, КОТОРЫЕ

- 1) оказывают влияние на жизнеспособность в определенных условиях
- 2) оказывают влияние на жизнеспособность половины особей
- 3) оказывают влияние на жизнеспособность всех особей в любых условиях
- 4) не оказывают влияния на жизнеспособность особей

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГАЛАКТОЦЕРЕБРОЗИДАЗЫ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ

- 1) болезни Краббе
- 2) CDG синдрома тип IC
- 3) болезни Тея – Сакса
- 4) болезни Помпе

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ РЕДКИМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА

- 1) железа
- 2) меди
- 3) кальция
- 4) марганца

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) LDLR
- 2) LDLRAP1
- 3) PCSK9
- 4) APOB

ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) аминокислот
- 2) пуринов
- 3) гликогена
- 4) железа

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩЕМУСЯ КЛИНИЧЕСКОМУ СИМПТОМУ ПРИ МЛАДЕНЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ОТНОСЯТ

- 1) частые респираторные инфекции
- 2) микроцефалию
- 3) спастический тетрапарез
- 4) синдром «вялого ребенка»

НАЛИЧИЕ В КЛЕТКЕ КАК МУТАНТНЫХ, ТАК И НОРМАЛЬНЫХ МОЛЕКУЛ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гомоплазмия
- 2) гетероплазмия
- 3) эпистаз
- 4) антиципация

АНОМАЛИЕЙ РАЗВИТИЯ КИСТИ, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) перекрестное положение пальцев кисти
- 2) брахидактилия
- 3) полидактилия
- 4) синдактилия

ХАРАКТЕРНЫМ И СПЕЦИФИЧНЫМ СИМПТОМОМ ЦИСТИНОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) симптом «вишневой косточки»
- 2) отложение кристаллов в роговице и конъюктиве
- 3) пигментная дегенерация сетчатки
- 4) атрофия диска зрительного нерва

ПЕРВЫМ ЭТАПОМ ДИАГНОСТИКИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) NGS-секвенирование экзона
- 2) анализ всей кодирующей последовательности гена GALT
- 3) определение активности фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
- 4) микроматричный анализ хромосом

УДЛИНЕНИЕ ИНТЕРВАЛА QT НА ЭКГ В СОЧЕТАНИЕ С ДВУСТОРОННЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Шарко – Мари – Тута
- 2) Вольфа – Паркинсона – Уайта
- 3) Джервела – Ланге – Нильсена
- 4) Смита – Лемли – Опица

ПРОЦЕНТ НЬА В КРОВИ ВЗРОСЛОГО ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ СОСТАВЛЯЕТ _____ (В %)

- 1) 95-98
- 2) 70-74
- 3) 2-5
- 4) 12-23

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ

- 1) рецепторы
- 2) транспортные белки
- 3) сигнальные белки
- 4) ферменты

ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА IVA ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ларонидаза
- 2) идурсульфаз
- 3) галсульфаз
- 4) элосульфаз

СИНДРОМ MERRF ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) X-сцепленный рецессивный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) митохондриальный

НАИБОЛЕЕ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ПРИ АБЕТАЛИПОПРОТЕИНЕМИИ (СИНДРОМЕ БАССЕНА – КОРНЦВЕЙГА) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) акантоцитоз
- 2) атаксия
- 3) ишемическая болезнь сердца
- 4) ксантоматоз

ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ФРУКТОЗЫ ПРИНЦИП ДИЕТОТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ОГРАНИЧЕНИИ

- 1) метионина
- 2) жиров

- 3) фруктозы
- 4) белков

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 0 ТИПА

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ГИПОГЛИКЕМИЯ НЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ ГЛИКОГЕНОЗА ____ ТИПА

- 1) 2
- 2) 1a
- 3) 3
- 4) 1в

КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ, КОДИРУЮЩИХ БЕЛКИ В ХРОМОСОМАХ X И Y

- 1) в хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X
- 2) в хромосоме Y незначительно больше, чем в хромосоме X
- 3) приблизительно одинаково
- 4) в хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y

СИНДРОМ КИРНСА – СЕЙРА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальному
- 2) мультифакториальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному рецессивному

СРЕДНЯЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА (ПРИ АНАЛИЗЕ 20 МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК) ПО ОПРЕДЕЛЕНИЮ СОСТОЯНИЯ МОЗАИЧНОСТИ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0,01
- 2) 1-10
- 3) 11 и более
- 4) 0,1-1

НАРУШЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КЛЕТОК В ТКАНЯХ И ЕЁ МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ РЕЗУЛЬТАТ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мальформацей
- 2) дисплазей
- 3) деформацей
- 4) дизрупцией

ГЕНЕРАЛИЗОВАННАЯ ЭПИЛЕПСИЯ С ФЕБРИЛЬНЫМИ СУДОРОГАМИ ПЛЮС (ГЭФС+) НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному рецессивному

- 2) мультифакториальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

СИНДРОМ MERRF НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальному
- 2) мультифакториальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному рецессивному

ПЕРВЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ ЦИСТИНОЗА ПОЯВЛЯЮТСЯ У ДЕТЕЙ

- 1) подросткового периода
- 2) первого месяца жизни
- 3) старше 6 месяцев
- 4) старше 4-5 лет

ТЕХНОЛОГИЯ ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ВЫЗЫВАЕМЫХ МУТАЦИЯМИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) экстракорпоральное оплодотворение
- 2) редактирование генома
- 3) клонирование
- 4) донация митохондрий

СИНДРОМ БАРТА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) TAZ
- 2) SCN5A
- 3) MYBPC 3
- 4) DMD

ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ У ПАЦИЕНТКИ СЛЕДУЕТ ИССЛЕДОВАТЬ ГЕН

- 1) RET
- 2) NRAS
- 3) CHEK2
- 4) KS3

К МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ

- 1) массовое параллельное секвенирование
- 2) полимеразную цепную реакцию в режиме реального времени
- 3) флуоресцентную in situ гибридизацию (FISH)
- 4) секвенирование по Сэнгеру

МОНОГЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА С X-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) персистенции Мюллера протока
- 2) тестикулярной феминизации
- 3) Шерешевского – Тернера
- 4) Свайера

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) микроретрогения
- 2) микрогнатия
- 3) агения
- 4) прогения

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПАЛЬЦЕВ РУК И НОГ В СОЧЕТАНИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Опитца – Фриаса (GBBB)
- 2) Смита – Лемли – Опитца
- 3) Нунан
- 4) Вильямса

МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ

- 1) сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- 2) сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- 3) аминокислот, фосфатных групп и азотистых оснований
- 4) сахара (дезоксирибозы), аминокислот и азотистых оснований

ОСНОВНЫМ МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ ПРЕПАРАТА "АТАЛУРЕН" (ТРАНСЛАРНА) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) встраивание полной кодирующей последовательности ДНК гена
- 2) коррекция миссенс-мутации
- 3) пропуск экзона с нонсенс-мутацией и восстановление рамки считывания
- 4) ингибирование транскрипции

РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ЕСЛИ У ОДНОГО ИЗ СУПРУГОВ В ПРЕДЫДУЩЕМ БРАКЕ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ КОТОРОГО СОСТАВЛЯЕТ 1:10000 НОВОРОЖДЕННЫХ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 10
- 2) 0.5
- 3) 15
- 4) 5

ЧАСТОТА Х-СЦЕПЛЕННОГО ИХТИОЗА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:11000-1:15000
- 2) 1:2000-1:10000
- 3) 1:30000-1:50000

4) 1:25000-1:30000

ДЛЯ ОДНОВРЕМЕННОГО ВЫЯВЛЕНИЯ ПРОТЯЖЕННЫХ НАРУШЕНИЙ КОПИЙНОСТИ, АНАЛИЗА АНЕУПЛОИДИЙ И ВЫЯВЛЕНИЯ ИЗВЕСТНЫХ ТОЧКОВЫХ МУТАЦИЙ ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ
- 2) кариотипирование
- 3) хромосомного микроматричного анализа
- 4) количественной мультиплексной лигазной реакции

ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ ГЕНА CFTR ВЫЗЫВАЮТ

- 1) крипторхизм
- 2) анорхизм
- 3) синдром CBAVDX
- 4) синдром CBAVD

К ФАКОМАТОЗАМ НЕ ОТНОСИТСЯ

- 1) синдром Блума
- 2) ангиоматоз Штурге – Вебера
- 3) нейрофиброматоз 2 типа
- 4) нейрофиброматоз 1 типа

В СИСТЕМЕ ГРУПП КРОВИ АВ0, ГЕНОТИП II ГРУППЫ КРОВИ ЗАПИСЫВАЕТСЯ КАК

- 1) $I^B I^0, I^B I^B$
- 2) $I^A I^B$
- 3) $I^0 I^0$
- 4) $I^A I^0, I^A I^A$

ЕСЛИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ПАЦИЕНТА ПОДТВЕРЖДЕН ДИАГНОЗ «СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА», ТО КАРИОТИПОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 46,XY, del(p4)
- 2) 47,XX+13
- 3) 47,XXY
- 4) 46,XX, del(p5)

ПРИ ТИРОЗИНЕМИИ ТИП 1 ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АМИНОКИСЛОТ

- 1) тирозина и метионина
- 2) аланина и пролина
- 3) изолейцина и лейцина
- 4) лизина и цитруллина

ЧАСТОТА ИНДУЦИРОВАННЫХ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ ПРОПОРЦИОНАЛЬНА _____ ОБЛУЧЕНИЯ

- 1) длительности
- 2) дозе
- 3) интенсивности
- 4) мощности

ЕСЛИ В СЕМЬЕ ПЛАНИРУЕТСЯ РОЖДЕНИЕ ДЕТЕЙ, ТО ВРАЧ

- 1) не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
- 2) должен обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
- 3) должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу
- 4) должен сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит

ОСНОВНОЙ РНК-ПОЛИМЕРАЗой У ЭУКАРИОТ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) α
- 2) δ
- 3) γ
- 4) β

МУТАЦИИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) атрофии зрительного нерва Лебера
- 2) гипоплазии зрительного нерва
- 3) септо-оптической дисплазии
- 4) оптиконевральной дисфункции

В ДНК ВСТРЕЧАЮТСЯ КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ ПАРЫ

- 1) Г-Ц и А-Ц
- 2) Ц-А и Т-Г
- 3) А-Т и Г-Ц
- 4) Т-Г и А-Т

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ОТНОСИТСЯ _____ ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) к третичной
- 2) одновременно к первичной и третичной
- 3) к первичной
- 4) ко вторичной

ОТО-ПАЛАТО-ДИГИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ, ТИП I НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Х-сцепленному рецессивному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) Х-сцепленному доминантному
- 4) аутосомно-доминантному

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ЛЕЧЕНИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ МЫШЕЧНЫХ ДИСТРОФИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) патогенетический
- 2) симптоматический
- 3) этиологический
- 4) заместительный

В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ МЫШЕЧНОЙ СЛАБОСТИ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) магнитно-резонансную томографию
- 2) компьютерную томографию
- 3) электроэнцефалографию
- 4) электромиографию

МЕЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ РЕАКЦИИ

- 1) обратной ПЦР
- 2) количественной ПЦР
- 3) ник-трансляции
- 4) капельной цифровой ПЦР

ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ, ОСНОВНОЙ ПОРАЖЕННОЙ СТРУКТУРОЙ ОРГАНА ЗРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ _____ АППАРАТ

- 1) мышечный
- 2) слезный
- 3) световоспринимающий
- 4) светопроводящий

ПРИ МОЛЕКУЛЯРНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ НЕ ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) реципрокные транслокации
- 2) полисомии по гоносомам
- 3) трисомию 18
- 4) трисомию 13

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ВОЛЬФА - ХИРШХОРНА, ОТНОСЯТ

- 1) дефекты развития дермальной кожи
- 2) тугоухость
- 3) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
- 4) широкую грудную клетку с комбинированной деформацией грудины

К МЕТОДАМ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТ

- 1) метод однонитевого конформационного полиморфизма
- 2) анализ микросателлитного полиморфизма
- 3) секвенирование ДНК

4) хроматографию

МИКРОДЕЛЕЦИИ В ЛОКУСЕ 15q11-q13 НА ХРОМОСОМЕ ОТЦОВСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ПРИВОДЯТ К ФОРМИРОВАНИЮ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА

- 1) Прадера – Вилли
- 2) Энгельмана
- 3) Мартина – Белл
- 4) Ретта

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ СИНДРОМА ФОН ХИППЕЛЬ - ЛИНДАУ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) рак предстательной железы
- 2) гигантоклеточная астроцитома мозга
- 3) светлоклеточная карцинома почки
- 4) рак молочной железы

ПОД СИНДРОМОМ ПАТАУ ПОНИМАЮТ ТРИСОМИЮ ПО ХРОМОСОМЕ

- 1) 13
- 2) 21
- 3) 18
- 4) 16

НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ В ПРОЦЕССЕ МЕЙОЗА ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН _____ МУТАЦИЙ

- 1) хроматидных
- 2) хромосомных
- 3) генных
- 4) геномных

СИНДРОМ МИКРОТИИ С АТРЕЗИЕЙ НАРУЖНОГО СЛУХОВОГО ПРОХОДА И ПРОВОДЯЩЕЙ ГЛУХОТОЙ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) Гольденхара
- 2) Ашера
- 3) ото-палато-дигитальным, тип I
- 4) Меньера

К ФУНКЦИЯМ ПЕРОКСИСОМ НЕ ОТНОСЯТ

- 1) окисление полиаминов, распад пипеколовой кислоты
- 2) синтез желчных кислот и плазмалогенов
- 3) катаболизм жирных кислот с длинной цепью
- 4) метаболизм липопротеинов низкой плотности

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ОССИФИЦИРУЮЩАЯ ФИБРОДИСПЛАЗИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) мультифакториальному

ДЛЯ НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ ХАРАКТЕРНО ПОВЫШЕНИЕ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C5OH
- 2) C5DC
- 3) C5
- 4) C3

БОЛЬНОМУ С КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНОЙ ПЕЧЁНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ, ВЫСОКИМ УРОВНЕМ ТИРОЗИНА, АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА И СУКЦИНИЛАЦЕТОНА КРОВИ КЛИНИЧЕСКИ МОЖНО ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ

- 1) галактоземии 1 типа
- 2) тирозинемии 1 типа
- 3) мукополисахаридоза 1 типа
- 4) метилмалоновой ацидурии

СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ТИМИН СПАРИВАЕТСЯ С

- 1) гуанином
- 2) аденином
- 3) урацилом
- 4) цитозином

У ДЕТЕЙ С ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ 1 ТИПА ПРИ ОСМОТРЕ ЧАСТО ОТМЕЧАЮТ

- 1) двусторонний птоз век
- 2) грубые черты лица, гаргоилизм
- 3) «кукольное» лицо
- 4) дауно-подобные черты лица

МНОГОЦВЕТНЫЙ FISH ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ

- 1) анеуплоидий по аутосомам в интерфазных ядрах
- 2) перичентрических инверсий
- 3) анеуплоидий половых хромосом в интерфазных ядрах
- 4) хромосомных транслокаций в метафазных клетках

ПРИ БРАНХИО-ОКУЛО-РЕНАЛЬНОМ СИНДРОМЕ (СИНДРОМ МЕЛЬНИКА ФРАЗЕРА) НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) кондуктивная
- 2) центрального генеза
- 3) смешанная
- 4) нейросенсорная

ПОД СИНДАКТИЛИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) наличие дополнительных (одного и более) пальцев на кистях или стопах
- 2) отсутствие верхних конечностей или их отделов
- 3) сгибательную контрактуру V пальца кисти
- 4) сращение (полное или частичное) двух и более пальцев кисти или стопы

В СТРУКТУРЕ ДЕТСКОЙ ИЗОЛИРОВАННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТУГОУХОСТИ ПРЕОБЛАДАЕТ (СОСТАВЛЯЕТ БОЛЕЕ 80%) ТУГОУХОСТЬ

- 1) кондуктивная
- 2) нейросенсорная
- 3) центрального генеза
- 4) смешанная

РЕПАРАЦИЕЙ С УЧАСТИЕМ ФЕРМЕНТАТИВНОЙ СИСТЕМЫ, КОТОРАЯ УДАЛЯЕТ КОРОТКУЮ ОДНОНИТЕВУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДВУНИТЕВОЙ ДНК, СОДЕРЖАЩЕЙ ОШИБОЧНЫЕ ОСНОВАНИЯ, И ЗАМЕЩАЕТ ИХ ПУТЕМ СИНТЕЗА КОМПЛЕМЕНТАРНОЙ ОСТАВШЕЙСЯ НИТИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) прямая
- 2) эксцизионная
- 3) SOS-репарация
- 4) репарация рекомбинацией

В КАЧЕСТВЕ КОМПЕНСАЦИИ БЕЛКА, ПАЦИЕНТАМ С КЛАССИЧЕСКОЙ ГОМОЦИСТИНУРИЕЙ НАЗНАЧАЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ СМЕСИ НЕ СОДЕРЖАЩИЕ

- 1) гомоцистеин
- 2) цитруллин
- 3) фенилаланин
- 4) метионин

СИНДРОМ ПИРСОНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) митохондриальному

МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА СВЯЗНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) DMD
- 2) SMN2
- 3) DES
- 4) EDA

СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ГЕНОВ ОРГАНИЗМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) фенотип

- 2) генотип
- 3) генофонд
- 4) кариограмму

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ СЕРДЦА ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 20-22
- 2) 1-2
- 3) 3-8
- 4) 10-12

ПАЦИЕНТАМ С ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ НАЗНАЧАЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ СМЕСИ НА ОСНОВЕ АМИНОКИСЛОТ БЕЗ СОДЕРЖАНИЯ

- 1) лейцина
- 2) фенилаланина
- 3) метионина
- 4) аланина

НАИБОЛЬШЕЕ КОЛИЧЕСТВО ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНЫХ МЫШЕЧНЫХ ДИСТРОФИЙ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) сцеплено с Y-хромосомой
- 4) X-сцепленно-доминантно

МИОКЛОНУС-ЭПИЛЕПСИЯ УНФЕРРИХТА – ЛУНДБОРГА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) митохондриальному

ТЕСТОМ НА ДЕФЕКТ ОКИСЛИТЕЛЬНОГО ФОСФОРИЛИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) определение уровня лактата до и после нагрузки глюкозой
- 2) измерение уровня коэнзима Q10
- 3) измерение уровня очень длинноцепочечных длинных кислот
- 4) определение уровня ГАГ в моче

ЕСЛИ КОНКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ПО СИНДРОМУ ТУРЕТТА РАВНА 64,8%, А ДИЗИГОТНЫХ 12%, ТО ВКЛАД СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 0,6
- 2) 0,7
- 3) 0,5
- 4) 0,4

ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ХРОМОСОМЫ 15 ОТЦОВСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ СИНДРОМА

- 1) Прадера – Вилли
- 2) Энгельмана
- 3) Темпла
- 4) Рассела – Сильвера

ПРИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ МОДИФИКАЦИИ НЕ ПОДВЕРГАЮТСЯ УБИКВИТИНИЛИРОВАНИЮ N-КОНЦЫ ГИСТОНОВ

- 1) H2A
- 2) H1
- 3) H2B
- 4) H3

РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ ГЕНАМИ ВЛИЯЕТ НА

- 1) вероятность прохождения кроссинговера между ними
- 2) эффективность их взаимодействия
- 3) степень их гомологичности
- 4) частоту мутаций

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ ВЕРХНЕЙ КОНЕЧНОСТИ (ОТ ИЗМЕНЕНИЯ 1 ПАЛЬЦА КИСТИ ДО ГИПОПЛАЗИИ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ) И ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Холт-Орама
- 2) Сотоса
- 3) Прадера-Вилли
- 4) Карпентера

СИНДРОМ КРИГЛЕРА – НАЙЯРА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ _____, КОДИРУЮЩЕМ ФЕРМЕНТ УРИДИНДИФОСФАТГЛИКОЗИЛТРАНСФЕРАЗУ 1

- 1) UGT1A1
- 2) ATR7B
- 3) CBS
- 4) ATR7A

СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ I-III ТИПОВ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) митохондриальному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному

ПРИ БОЛЕЗНИ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА ХАРАКТЕРНЫМ ИЗМЕНЕНИЕМ МРТ-КАРТИНЫ ГОЛОВНОГО МОЗГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нарушение миелинизации
- 2) некроз базальных ганглиев

- 3) лиссэнцефалия
- 4) микрополигирия

ПОМУТНЕНИЕ РОГОВИЦЫ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) метахроматической лейкодистрофии
- 2) мукополисахаридоза II типа
- 3) мукополисахаридоза I типа
- 4) альфа-маннозидоза

ПРИ СИНДРОМЕ ХАНТЕРА ПОВЫШАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ (ГАГ), ТАКИХ КАК

- 1) хондроитинсульфат и гепарансульфат
- 2) кератансульфат и дерматансульфат
- 3) кератансульфат и хондроитинсульфат
- 4) дерматансульфат и гепарансульфат

ДИАГНОСТИКА ТРИПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 2) сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы
- 3) центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 4) комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы, меченных разными флуорохромами

НЕ ВСЕ ЗАМЕНЫ ОСНОВАНИЙ ПРИВОДЯТ К МИССЕНС-МУТАЦИИ ИЗ-ЗА ТАКОГО СВОЙСТВА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА КАК

- 1) триплетность
- 2) вырожденность
- 3) универсальность
- 4) однозначность

ПРИ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЯХ ПРИ АНАЛИЗЕ КИСЛОТНО-ЩЕЛОЧНОГО СОСТОЯНИЯ КРОВИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) респираторный ацидоз
- 2) лактат-ацидоз
- 3) метаболический алкалоз
- 4) метаболический ацидоз

К РАЗВИТИЮ НЕКЕТОТИЧЕСКОЙ ГИПОГЛИКЕМИИ ПРИВОДИТ

- 1) накопление фитановой кислоты
- 2) нарушение синтеза плазмалогенов
- 3) нарушение продукции ацетил-КоА
- 4) накопление пипеколовой кислоты

ВЫРАЖЕННАЯ ДЕПИГМЕНТАЦИЯ КОЖИ, ГЛАЗ И ВОЛОС ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) гипомеланоза Ито
- 2) монилетрикс
- 3) глазо-кожного альбинизма
- 4) витилиго

АЛЛЕЛЬНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ВАРИАНТОМ, КАК И БОЛЕЗНЬ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА, ОБУСЛОВЛЕННЫМ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ RLR1 СЧИТАЮТ

- 1) мышечную дистрофию Ландузи – Дежерина
- 2) спастическую параплегию 2 типа
- 3) цистиноз
- 4) синдром Миллера – Дикера

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С РАЗВИТИЕМ СИНДРОМА АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ, С ТУГОУХОСТЬЮ, ОФТАЛЬМОПЛЕГИЕЙ, МИОПАТИЕЙ, АТАКСИЕЙ И НЕЙРОПАТИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) OPA1
- 2) WFS1
- 3) COL11A1
- 4) GJB 2

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ КИФОСКОЛИОТИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСИТСЯ

- 1) арахнодактилия
- 2) выраженная умственная недостаточность
- 3) геморрагический синдром
- 4) гипогликемия

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ ТК 2 , КЛИНИЧЕСКИ ОТНОСИТСЯ К _____ ТИПУ

- 1) гепатоцеребральному
- 2) гастроинтестинальному
- 3) энцефаломиопатическому
- 4) миопатическому

РЕАКЦИЯ ГИБРИДИЗАЦИИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) комплементарный синтез
- 2) процесс образования двунитевых структур
- 3) синтез ДНК по матрице мРНК
- 4) разрыв и воссоединение участков различных молекул ДНК

ИНТЕРФАЗНЫЙ FISH-АНАЛИЗ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ИСКЛЮЧЕНИЕ

- 1) анеуплоидий по всем хромосомам набора
- 2) анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X и Y
- 3) хромосомного мозаицизма

4) сбалансированных хромосомных перестроек

ПРИМЕРОМ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, ГДЕ АНТИСМЫСЛОВЫЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) спинальная мышечная атрофия
- 2) болезнь Вильсона-Коновалова
- 3) болезнь Ниманна-Пика тип С
- 4) болезнь Помпе

К МЕТОДУ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) NGS
- 2) ПЦР
- 3) CRISPR/Cas9
- 4) ПДРФ

ДОЛЯ РАЗНОПОЛЫХ ПАР СРЕДИ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50
- 2) 75
- 3) 25
- 4) 0

РИСК ФОРМИРОВАНИЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ

- 1) выше у эмбрионов с ограниченным плацентарным мозаицизмом I типа, по сравнению с эмбрионами с ограниченным плацентарным мозаицизмом II типа
- 2) выше у эмбрионов с ограниченным плацентарным мозаицизмом II типа, по сравнению с эмбрионами с ограниченным плацентарным мозаицизмом I типа
- 3) выше у эмбрионов с ограниченным плацентарным мозаицизмом, по сравнению с эмбрионами с истинным эмбриональным мозаицизмом
- 4) равновероятен для эмбрионов с ограниченным плацентарным мозаицизмом I и II типов

СОЧЕТАНИЕ ЛОМКОСТИ ВОЛОС, ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ И НАРУШЕНИЯ ПРОЦЕССА ОРОГОВЕНИЯ КОЖИ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) гнездной алопеции
- 2) трихотриодистрофии
- 3) монилетрикса
- 4) тотальной алопеции

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ПРОВЕДЕНИЯ ПЕРВОГО ЭТАПА МАССОВОГО АУДИОЛОГИЧЕСКОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) оценка вызванной отоакустической эмиссии
- 2) метод регистрации коротколатентных слуховых вызванных потенциалов
- 3) поведенческий аудиотест
- 4) алгоритм анализа факторов риска

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СОСУДИСТОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) гипогликемию
- 2) выраженную умственную недостаточность
- 3) спонтанные разрывы полых органов
- 4) геморрагический синдром

АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ/ДИСПЛАЗИЯ ПРАВОГО ЖЕЛУДОЧКА НАСЛЕДУЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПО _____ ТИПУ

- 1) Y-сцепленному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному доминантному

ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА ВСТРЕЧАЮТСЯ В ВИДЕ ИЗОЛИРОВАННЫХ ФОРМ И ИМЕЮТ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНУЮ ПРИРОДУ В ____ % СЛУЧАЕВ

- 1) 15
- 2) 85
- 3) 50
- 4) 5

НАЛИЧИЕ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АНАЛИЗА НЕОБХОДИМО ДЛЯ

- 1) сравнительной геномной гибридизации на чипах высокого разрешения
- 2) FISH на интерфазных ядрах
- 3) многоцветного кариотипирования
- 4) сравнительной геномной гибридизации на чипах

САМЫМ ЧАСТЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗОЛИРОВАННОЙ (НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ) ТУГОУХОСТИ/ГЛУХОТЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

РОЛЬ МОНО-УБИКВИТИНИЛИРОВАНИЯ ГИСТОНОВ H2BK120 ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) привлечении метелирующих ферментов в область данной модификации гистонов
- 2) ингибировании транскрипции
- 3) инициации и элонгации транскрипции
- 4) фосфорилировании гистона H1 при конденсации хроматина

ПО НАСЛЕДСТВУ ПЕРЕДАЮТСЯ МУТАЦИИ, ВОЗНИКШИЕ В

- 1) любых клетках
- 2) соматических клетках

- 3) половых клетках
- 4) клетках крови

ПОЛИМОРФИЗМЫ В ГЕНАХ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА АССОЦИИРОВАНЫ С

- 1) ревматоидным артритом
- 2) гипертрофией плода
- 3) нарушениями формирования конечностей
- 4) дефектами формирования нервной трубки

АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ХИТОТРИОЗИДАЗЫ ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПОВЫШАЕТСЯ _____ РАЗ/РАЗА

- 1) более чем в 100
- 2) в 5-10
- 3) в 2-3
- 4) в 10 000

ИДЕНТИФИКАЦИЯ ПРОИСХОЖДЕНИЯ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ, ПРИ УСЛОВИИ НАЛИЧИЯ В ЕЁ СОСТАВЕ ЭУХРОМАТИНОВЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) дифференциального G-окрашивания хромосом
- 2) спектрального кариотипирования хромосом
- 3) межвидовой цветной гибридизации хромосом
- 4) FISH с набором уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на точки разрывов в составе маркерной хромосомы

ДЛЯ ПОТОМСТВА ЗДОРОВОГО ЮНОШИ, ДВА ДЯДИ КОТОРОГО ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ УМЕРЛИ ОТ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА, А ЧЕТЫРЕ РОДНЫХ БРАТА ЗДОРОВЫ, ОЖИДАЕТСЯ ЧТО

- 1) половина детей будут больны
- 2) все мальчики будут больны
- 3) риск общепопуляционный
- 4) все девочки будут больны

ПРИ ЮВЕНИЛЬНОЙ МИОКЛОНУС ЭПИЛЕПСИИ МУТАЦИИ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В ГЕНЕ

- 1) SCN1A
- 2) SCN2A
- 3) GABRG2
- 4) GABRA1

АГРЕССИЯ И СКЛОННОСТЬ К САМОИСТЯЗАНИЮ В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY, del(17)(p11.2) ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ

- 1) Ди Джорджи
- 2) Вольфа – Хиршхорна
- 3) Дауна
- 4) Смит – Магенис

ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША – НИХАНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ

- 1) фумаровая кислота
- 2) фенилмолочная кислота
- 3) мочева кислота
- 4) гипоксантин

СИНОНИМОМ СИНДРОМА ЦЕЛЬВЕГЕРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) глазоцеребропеченочный синдром
- 2) цереброгепаторенальный синдром
- 3) болезнь Такахары
- 4) окулофарингеальный синдром

К НАСЛЕДСТВЕННЫМ ГЕМОГЛОБИНОПАТИЯМ ОТНОСИТСЯ

- 1) анемия Фанкони
- 2) серповидно-клеточная анемия
- 3) болезнь Рандю-Ослера
- 4) болезнь Виллебранда

ОДНИМ ИЗ ПРИЗНАКОВ МОНОГЕННЫХ ВАРИАНТОВ РАННИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) пирамидная симптоматика
- 2) наличие длительных периодов ремиссии
- 3) резистентность к противоэпилептическим препаратам
- 4) отсутствие эпиактивности на электроэнцефалограмме

НАРУШЕНИЕ ПРЕВРАЩЕНИЯ ТЕСТОСТЕРОНА В ДИГИДРОТЕСТОСТЕРОН ВЫЗЫВАЕТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) 5-альфа-редуктазы
- 2) 21-гидроксилазы
- 3) 11-бета-гидроксилазы
- 4) 17-альфа-гидроксилазы

БОЛЕЗнь ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ДАУНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 12p21
- 2) 18q11

- 3) 21p12
- 4) 21q22

К ЛИЗОСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ НАКОПЛЕНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) X-сцепленную адренолейкодистрофию
- 2) болезнь Александра
- 3) болезнь Гирке
- 4) фукозидоз

АЛЬФА-ТАЛАССЕМИЯ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕНА В

- 1) странах Северной Америки
- 2) странах Африки
- 3) Австралии
- 4) Европе

В РЕЗУЛЬТАТЕ ТРАНСКРИПЦИИ ОБРАЗУЕТСЯ

- 1) белок
- 2) зрелая РНК
- 3) пре-мРНК
- 4) ДНК

ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, БРАХИДАКТИЛИЯ, ШАЛЕВИДНАЯ МОШОНКА У РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома аглоссии-адактилии
- 2) синдрома Аарскога
- 3) аганглиоза кишечника
- 4) агранулоцитоза Костмана

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННОЙ КАТАРАКТЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) секвенирование по Сэнгеру
- 2) FISH-гибридизация
- 3) MLPA
- 4) NGS-метод

СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК АДЕНИН СПАРИВАЕТСЯ С

- 1) гуанином
- 2) тиминном
- 3) урацилом
- 4) цитозином

ЕСТЕСТВЕННАЯ ФЕРТИЛЬНОСТЬ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- 1) не нарушена
- 2) слегка снижена

- 3) полностью нарушена
- 4) заметно снижена

ПАТОГЕНЕЗ СИНДРОМА ПЕРСИСТЕНЦИИ МЮЛЛЕРОВЫХ ПРОТОКОВ ОБУСЛОВЛЕН

- 1) внутриутробным дефицитом андрогенов или нарушением чувствительности к ним
- 2) дефицитом антимюллерового гормона (АМГ) или нарушенной чувствительностью к АМГ
- 3) опухолью тестикул
- 4) внутриутробным избытком АМГ

АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ

- 1) в разных локусах гомологичных хромосом
- 2) в одинаковых локусах гомологичных хромосом
- 3) на одной хромосоме
- 4) в негомологичных хромосомах

ПРИ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЕ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) после 20 лет
- 2) от 2 до 6 лет
- 3) в первые 6 месяцев жизни
- 4) с 6 до 12 лет

ПРЕПАРАТ ИВАКАФТОР (КАЛИДЕКО, VX-770), ПРИМЕНЯЕМЫЙ ДЛЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ МУКОВИСЦИДОЗА, ПО МЕХАНИЗМУ ДЕЙСТВИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) индуктором
- 2) стимулятором
- 3) корректором
- 4) потенциатором

ГЕНЫ В КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА НАХОДЯТСЯ

- 1) только в митохондриях
- 2) в эндоплазматическом ретикулуме
- 3) только в ядре
- 4) в ядре и митохондриях

ПОЛНОЙ ДИНАМИЧЕСКОЙ МУТАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) порог предрасположенности к экспансии
- 2) патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов
- 3) фенотипическую нестабильность
- 4) генотипическую нестабильность

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ КАРДИОМИОПАТИЮ, СКЕЛЕТНУЮ МИОПАТИЮ И НЕЙТРОПЕНИЮ, ПОЗВОЛЯЕТ ПРЕДПОЛАГАТЬ

- 1) синдром Костмана
- 2) мышечную дистрофию Эмери – Дрейфуса
- 3) синдром Швахмана – Даймонда
- 4) синдром Барта

АРАХНОДАКТИЛИЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ КОНТРАКТУРАМИ СУСТАВОВ КИСТИ, КОЛЕННЫХ И ЛОКТЕВЫХ СУСТАВОВ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ КРИТЕРИЕМ

- 1) синдрома Нунан
- 2) артрогрипоза
- 3) синдрома Ларсена
- 4) синдрома Билса

ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ ПОВЫШЕНИЕ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА (В 100-1000 РАЗ) НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) гликогенозе 1а типа
- 2) тирозинемии тип 1
- 3) болезни Рефсума
- 4) дефиците лизосомной кислой липазы

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ПАТОЛОГИИ

- 1) сын никогда не наследует заболевание от отца
- 2) заболевание передается только мальчикам
- 3) родители больного ребёнка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда
- 4) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин

К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Хантера
- 2) болезнь Помпе
- 3) болезнь Тея – Сакса
- 4) синдром Сандхоффа

ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО КЕРАТОКОНУСА ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

СИНДРОМ СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИЦА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

В ПАТОГЕНЕЗЕ ТРОМБОТИЧЕСКОЙ МИКРОАНГИОПАТИИ КЛЮЧЕВУЮ РОЛЬ ИГРАЕТ

- 1) диссеминированное внутрисосудистое свёртывание
- 2) активация протромбина
- 3) нарушение фибринолиза
- 4) повреждение эндотелия с агрегацией тромбоцитов

ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКОЙ ИНВЕРСИЕЙ НАЗЫВАЮТ РАЗВОРОТ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НА 180 ГРАДУСОВ, КОТОРЫЙ ЗАТРАГИВАЕТ

- 1) вторичную перетяжку
- 2) теломеру
- 3) центромеру
- 4) спутник

ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ В КАРИОТИПЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) сравнительная геномная гибридизация
- 2) хромосомная микродиссекция с обратным окрашиванием
- 3) CISS с хромосомо-специфичными ДНК-библиотеками
- 4) FISH с набором центромеро-специфичных ДНК-зондов

ХАРАКТЕРНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ МОНОГЕННЫХ ФОРМ ОЖИРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) бронхообструктивный синдром
- 2) задержка психомоторного развития
- 3) ожирение с первых месяцев жизни
- 4) нарушение психической деятельности

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ АБЕТАЛИПОПРОТЕИНЕМИИ МАНИФЕСТИРУЮТ В

- 1) младенческом возрасте
- 2) подростковом возрасте
- 3) раннем детстве
- 4) дошкольном возрасте

В ХОДЕ МИТОЗА ХРОМОСОМЫ НАХОДЯТСЯ В МАКСИМАЛЬНО КОНДЕНСИРОВАННОМ СОСТОЯНИИ В

- 1) профазе
- 2) телофазе
- 3) анафазе
- 4) метафазе

ПРЕАКСИАЛЬНАЯ ПОЛИДАКТИЛИЯ ОТНОСИТСЯ К

- 1) дизрупциям
- 2) деформациям
- 3) мальформациям
- 4) дисплазиям

НАЛИЧИЕ ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЙ ИКРОНОЖНЫХ МЫШЦ У БОЛЬНЫХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА/БЕККЕРА ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) жировой инфильтрацией мышц
- 2) замещением мышечной ткани соединительной тканью
- 3) увеличением мышечной массы
- 4) увеличением объёма перимизия

У ЧЕЛОВЕКА ИДЕНТИФИЦИРОВАНО ____ КЛАСТЕРА НОХ -ГЕНОВ

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 4
- 4) 3

ДИАПАЗОН КОДОВ ЗАБОЛЕВАНИЙ 400000 – 499999 В БАЗЕ ДАННЫХ ОМIM СООТВЕТСТВУЕТ _____ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- 1) X-сцепленным
- 2) Y-сцепленным
- 3) аутосомным
- 4) митохондриальным

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА

- 1) супрессионной in situ гибридизации
- 2) микроматричного хромосомного анализа
- 3) многоцветного сегментирования хромосом
- 4) спектрального кариотипирования

ГЕН KСNQ1, ОТВЕТСТВЕННЫЙ ЗА ФОРМИРОВАНИЕ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT 1 ТИПА, КОДИРУЕТ

- 1) α -субъединицу калиевого канала I_{Kr}
- 2) α -субъединицу калиевого канала I_{Ks}
- 3) α -субъединицу натриевого канала I_{Na}
- 4) α -субъединицу калиевого канала I_{KAcH}

СИНДРОМА БЛОХА – СУЛЬЦБЕРГЕРА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТой ПО ПАТОЛОГИЧЕСКОМУ АЛЛЕЛЮ, СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 0

КИФОСКОЛИОТИЧЕСКИЙ ТИП СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) мультифакториальному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

ДНК-ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ВРОЖДЕННОЙ ЦЕНТРАЛЬНОЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) определении экспансии тринуклеотидных повторов в гене PNOX 2 В
- 2) поиске частых мутаций в гене BDNF
- 3) применении клинического экзоза
- 4) применении полноэкзомного секвенирования

НАСЛЕДСТВЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ СЛУХА, НЕ АССОЦИИРОВАННЫМ С ГЕНОМ GJB2, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) пальмоплантарная кератодерма с глухотой/тугоухостью
- 2) синдром Bart-Pumphrey
- 3) синдром Вольфрама
- 4) синдром кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЯ ИМПРИНТИНГА ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) цитологического исследования
- 2) секвенирования ДНК
- 3) метилчувствительной ПЦР
- 4) иммуноферментного анализа

ПРИ КОДОМИНИРОВАНИИ

- 1) один аллель экспрессируется, а другой нет
- 2) один аллель полностью подавляет действие другого аллеля
- 3) оба аллеля проявляют свое действие в полной мере
- 4) один аллель не полностью подавляет действие другого

ХАРАКТЕРНЫМ ВОЗРАСТОМ МАНИФЕСТАЦИИ ВИРИЛЬНОЙ ФОРМЫ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА У МАЛЬЧИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) грудной возраст
- 2) первое десятилетие
- 3) период полового созревания
- 4) период новорожденности

ГИПЕРМЕТИЛИРОВАНИЕ ЦИТОЗИНОВ В CG-ДИНУКЛЕОТИДАХ РЕГУЛЯТОРНЫХ РАЙОНОВ ГЕНА ПРИВОДИТ К

- 1) незначительному снижению транскрипционной активности
- 2) усилению транскрипционной активности гена
- 3) подавлению транскрипционной активности гена
- 4) усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса

У ЖЕНЩИНЫ, ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ СЫНОВЕЙ, БОЛЬНЫХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА, И ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО СЫНА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЕ ВАРИАНТЫ РАННИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ ОБУСЛОВЛЕННЫ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ, БЕЛКОВЫЕ ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ

- 1) формируют структуру натриевых каналов нейронов
- 2) участвуют в синаптической передаче
- 3) формируют структуру ГАМК зависимых каналов нейронов
- 4) являются ферментами

ГИПСАРИТМИЯ НА ЭЭГ, РЕЗИСТЕНТНОСТЬ К ТЕРАПИИ АНТИКОНВУЛЬСАНТАМИ, ОТСУТСТВИЕ РЕЧИ, ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) эпилептической энцефалопатии, ассоциированной с мутациями в генах GABR
- 2) эпилептической энцефалопатии, ассоциированной с мутацией в гене CACNA1E
- 3) болезни Хантера
- 4) синдрома Марфана

ОСНОВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ВРОЖДЕННОЙ КАТАРАКТЫ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ТРИСОМИЯ ПО 21 ПАРЕ ОТНОСИТСЯ К ТИПУ МУТАЦИЙ

- 1) генные (инсерция)
- 2) геномные (полиплоидия)
- 3) геномные (анеуплоидия)
- 4) хромосомные (дупликация)

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ В КРОВИ ЧАЩЕ ВСЕГО ПРИМЕНЯЮТ

- 1) флуориметрический метод
- 2) спектрофотометрический метод
- 3) радиозотопный метод
- 4) иммуноферментный анализ

ПОД ДЕЛЕЦИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) перемещение одной хромосомы в другую пару
- 2) утрату всей хромосомы
- 3) соединение плечиков хромосомы
- 4) утрату части хромосомы

ВРОЖДЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЕСЯ СОЧЕТАНИЕМ НЕВУСНЫХ ОБРАЗОВАНИЙ НА КОЖЕ С ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ ДРУГИХ ТКАНЕЙ, ОТНОСЯТ К

- 1) гамартомам
- 2) факоматозам
- 3) дисплазиям
- 4) коллагенозам

В МОЛЕКУЛЕ БЕЛКА АМИНОКИСЛОТЫ СВЯЗАНЫ МЕЖДУ СОБОЙ _____ СВЯЗЬЮ

- 1) фосфодиэфирной
- 2) гликозидной
- 3) водородной
- 4) пептидной

В БРАКЕ МУЖЧИНЫ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ

- 1) больными рождаются только девочки
- 2) больными рождаются только мальчики
- 3) больными рождаются мальчики и девочки
- 4) больные дети отсутствуют

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ОТНОСЯТ

- 1) «шлем древнего воина»
- 2) вытянутые ушные раковины
- 3) симптом «кошачьего крика»
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

ДЕЛЕЦИЯ 4-Х НУКЛЕОТИДОВ С 13 ПО 16 ПОЗИЦИЮ ЗАПИСЫВАЕТСЯ КАК

- 1) c.13_16del
- 2) p.13_16del
- 3) c.13del16
- 4) p.13del16

ПРИ ЗАДЕРЖКЕ РОСТА, ГЕПАТОМЕГАЛИИ, КЕТОТИЧЕСКОЙ ГИПОГЛИКЕМИИ НАТОЩАК И ПОСТПРАНДИАЛЬНОЙ ГИПЕРГЛИКЕМИИ НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧЕНИЕ

- 1) гликогенозов
- 2) муковисцидоза
- 3) нейрофиброматоза
- 4) гиперинсулинизма

ДЫХАТЕЛЬНАЯ ЦЕПЬ МИТОХОНДРИЙ ВКЛЮЧАЕТ ___ КОМПЛЕКСОВ/КОМПЛЕКСА

- 1) 6
- 2) 4
- 3) 5
- 4) 3

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ У ПАЦИЕНТА С ИЗМЕНЕНИЯМИ НА МРТ, НАПОМИНАЮЩИМИ «ГЛАЗ ТИГРА», ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нейродегенерация с накоплением железа в мозге
- 2) прогрессирующая наружная офтальмоплегия
- 3) нейродегенерация с накоплением меди в мозге
- 4) прогрессирующий некроз базальных ганглиев

К ПРОТООНКОГЕНАМ КЛЕТКИ ОТНОСЯТСЯ

- 1) митохондриальные гены
- 2) гены «домашнего хозяйства»
- 3) ростовые факторы и их рецепторы
- 4) гены-хранители клеточного цикла

СИНДРОМ АНГЕЛЬМАНА ВСЛЕДСТВИЕ ХАРАКТЕРНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ФЕНОТИПА НАЗЫВАЮТ СИНДРОМОМ

- 1) «кошачьего крика»
- 2) «кошачьего глаза»
- 3) «шлема греческого воина»
- 4) «счастливой марионетки» или «петрушки»

ТЯЖЕЛЫЕ ФОРМЫ ВРОЖДЕННОГО ИММУНОДЕФИЦИТА ПРИ СИНДРОМЕ ДЕЛЕЦИИ 22q11.2 ВСТРЕЧАЮТСЯ ___ % СЛУЧАЕВ

- 1) примерно в 5
- 2) более чем в 50
- 3) примерно в 10
- 4) менее чем в 1

ПРИ ВН₄-ДЕФИЦИТНОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ КОНТРОЛЬ АДЕКВАТНОСТИ ТЕРАПИИ ПРОВОДИТСЯ ПО УРОВНЮ

- 1) допамина и серотонина в спинномозговой жидкости
- 2) птеринов мочи

- 3) фенилаланина крови
- 4) активности фенилаланингидроксилазы

САМОЙ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ИЗОЛИРОВАННОГО НЕЙРОСЕНСОРНОГО НАРУШЕНИЯ СЛУХА В ЕВРОПЕ И РОССИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ с.[35delG] ГЕНА

- 1) TBC1D24
- 2) WFS1
- 3) GJB2
- 4) PRPS1

СОЧЕТАНИЕ ПИГМЕНТНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ СЕТЧАТКИ И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) болезни Тея Сакса
- 2) синдрома Сильвера Рассела
- 3) болезни Коатса
- 4) синдрома Ашера

АМПЛИФИКАЦИЕЙ ГЕНОВ НАЗЫВАЮТ

- 1) идентификацию последовательности оснований ДНК на определенном участке генома
- 2) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген
- 3) многократное повторение какого-либо участка ДНК
- 4) идентификацию повторяющихся последовательностей в структуре ДНК

ОСНОВНОЕ ЗНАЧЕНИЕ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) синтезе гомологичной хромосомы
- 2) поддержании клеточного цикла
- 3) удвоении и передаче наследственного материала
- 4) образовании новых комбинаций генов и репарации повреждений ДНК

ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ИМЕЮТ ГРУППУ КРОВИ 0, ТО У НИХ МОГУТ БЫТЬ ДЕТИ С ГРУППОЙ КРОВИ

- 1) АВ
- 2) А
- 3) 0
- 4) В

ПОКАЗАНИЕМ К НАЗНАЧЕНИЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) задержка интеллектуального развития
- 2) ожирение
- 3) гипертония
- 4) бронхиальная астма

ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ АНГИОКЕРАТОМЫ ЧАЩЕ ВСЕГО МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ

- 1) на коже лица

- 2) в паховой области, на ягодицах, бедрах и в области пупка
- 3) преимущественно на шее
- 4) на предплечьях и голени

ТАРГЕТНАЯ ТЕРАПИЯ ПО СРАВНЕНИЮ С ТРАДИЦИОННОЙ ХИМИОТЕРАПИЕЙ

- 1) так же токсична
- 2) нетоксична вовсе
- 3) более токсична
- 4) менее токсична

ВЫСОКАЯ СТЕПЕНЬ РАЗВИТИЯ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ ОБРАЗОВАНИЙ СУЩЕСТВУЕТ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Лоуренса – Муна – Барде – Бидля
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Луи-Бар
- 4) Клайнфельтера

ТРАНСКРИПЦИЯ НАЧИНАЕТСЯ С

- 1) оператора
- 2) старт-кодона
- 3) промотора
- 4) ориджина

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ -3- ГИДРОКСИ АЦИЛ-КОА ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C14:1; C14; C14:2
- 2) C16:1ОН; C16ОН; C18:1ОН; C18ОН
- 3) C4; C5
- 4) C6; C8; C10:1; C10

СЕМЕЙНАЯ АБЕТАЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному доминантному
- 2) Y-сцепленному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

НАИБОЛЕЕ ПАТОГЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) миссенс-мутации
- 2) нонсенс-мутации
- 3) синонимичные замены
- 4) сайленс-мутации

РАВНОВЕСНОЕ СОСТОЯНИЕ АЛЛЕЛЕЙ В ПОПУЛЯЦИИ ОПИСЫВАЕТ

- 1) закон Харди – Вайнберга

- 2) дрейф генов
- 3) популяционный коэффициент инбридинга
- 4) естественный отбор

ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) митохондриальному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

РЕБЕНКУ, РОДИВШЕМУСЯ С НИЗКИМ ВЕСОМ НА СРОКЕ БЕРЕМЕННОСТИ 38-40 НЕДЕЛЬ, С МНОЖЕСТВЕННЫМИ СТИГМАМИ ДИЗЭМБРИОГЕНЕЗА, ЗАДЕРЖКОЙ ТЕМПОВ МОТОРНОГО И ПСИХО-РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ, СУДОРОГАМИ С 4 МЕС. ЖИЗНИ, УТОЧНЕНИЕ ДИАГНОЗА ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЧАТЬ С

- 1) секвенирования экзома
- 2) секвенирования генома
- 3) хромосомного микроматричного анализа
- 4) анализа кариотипа

CRISPR В ПРОКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ВЫПОЛНЯЕТ ФУНКЦИЮ

- 1) противовирусной защиты
- 2) устойчивости к факторам окружающей среды
- 3) устойчивости к антибиотикам
- 4) репликации ДНК

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО . ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) полая стопа
- 2) плоско-вальгусная стопа
- 3) плоская стопа
- 4) врожденная косолапость

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА МАРФАНА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) FBN1
- 2) DMD
- 3) SCN1A
- 4) SMN 1

X-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Арта
- 2) ото-палато-дигитального, тип I
- 3) тугоухости/глухоты, ониходистрофии
- 4) Меньера

ПОНЯТИЕ «ГЕНОТИП» ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК

- 1) совокупность всех признаков организма
- 2) гаплоидный набор хромосом
- 3) совокупность всех генов организма
- 4) совокупность всех генов популяции

НАЛИЧИЕ СИДЕРОБЛАСТНОЙ АНЕМИИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) MELAS
- 2) Пирсона
- 3) MERRF
- 4) Ли

В ОСНОВЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ САХАРОЗЫ ЛЕЖИТ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ

- 1) пируватдегидрогеназы
- 2) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
- 3) лизосомного фермента
- 4) дисахаридазы клеток кишечного эпителия

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО ◻ ИЗМЕНЕНИЯ ФОРМЫ ЧЕРЕПА МОЖНО РАСЦЕНИТЬ КАК

- 1) акроцефалию
- 2) плагиоцефалию
- 3) квадрицефалию
- 4) долихоцефалию

ПОДХОД К ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ В ВИДЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ВЕКТОРА, ДЛЯ ДОСТАВКИ В КЛЕТКИ ФУНКЦИОНАЛЬНОГО ГЕНА, РЕАЛИЗОВАН ПРИ СОЗДАНИИ ПРЕПАРАТА

- 1) нусинерсен
- 2) аталурен
- 3) ридиплам
- 4) золгенсма

К ПРЕПАРАТАМ ДЛЯ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ ОПУХОЛЕЙ ОТНОСЯТ

- 1) ингибиторы ангиогенеза
- 2) ингибиторы апоптоза
- 3) стабилизаторы микротрубочек
- 4) алкилирующие агенты

ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ РАКЕ ОПУХОЛЬ ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) аллельной делеции локуса
- 2) гиперэкспрессии гена
- 3) соматической мутации в гене
- 4) герминальной мутации в гене

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ У ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ РОДИТЕЛЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 75
- 4) 25

ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С МУКОВИСЦИДОЗОМ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 75
- 2) 0
- 3) 25
- 4) 50

ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В %)

- 1) 30
- 2) 10
- 3) 20
- 4) 5

МУТАЦИИ В ГЕНЕ TYR ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) глазо кожного альбинизма 1 типа
- 2) глазо кожного альбинизма 2 типа
- 3) синдрома Германски Пудлака
- 4) изолированного глазоного альбинизма

ДЕБЮТ ОПУХОЛЕВОГО ПРОЦЕССА ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМАХ РЕГИСТРИРУЕТСЯ

- 1) всегда в раннем детском возрасте
- 2) в среднем на 10-15 лет позже, чем при спорадических опухолях
- 3) в среднем на 10-15 лет раньше, чем при спорадических опухолях
- 4) в том же возрастном диапазоне, что и при спорадических опухолях

ХАРАКТЕРНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ПАРАМИОТОННИИ ЭЙЛЕНБУРГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) мышечная гипотония
- 2) усиление миотонических феноменов на холоде
- 3) наличие координаторных нарушений
- 4) нарушение чувствительности

ГЕПАТОРЕНАЛЬНОЙ ФОРМОЙ ТИРОЗИНЕМИИ НАЗЫВАЮТ ТИРОЗИНЕМИЮ

- 1) тип 3
- 2) тип 2

- 3) тип 1
- 4) транзиторную

ПРИ НАСТУПЛЕНИИ БЕРЕМЕННОСТИ У ЖЕНЫ ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ 28 ЛЕТ, КОТОРЫЙ ЯВЛЯЕТСЯ РОДНЫМ ДЯДЕЙ ПРОБАНДА С СИНДРОМОМ ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ, СЛЕДУЕТ РЕКОМЕНДОВАТЬ

- 1) прием гормональных средств
- 2) анализ хромосомного набора плода
- 3) обычное наблюдение без специальных генетических обследований
- 4) определение пола плода

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) эктродактилия
- 2) камптодактилия
- 3) ахейрия
- 4) арахнодактилия

ЛАБОРАТОРНЫМ ПОКАЗАТЕЛЕМ КОАГУЛОПАТИЙ, СВЯЗАННЫХ С НАРУШЕНИЕМ ПЛАЗМЕННОГО ГЕМОСТАЗА, СЛУЖИТ

- 1) тромбоцитопения
- 2) эритроцитоз
- 3) снижение активированного частичного тромбопластинового времени
- 4) увеличение активированного частичного тромбопластинового времени

КОДИРУЮЩАЯ ЧАСТЬ ГЕНА ДЛЯ ПОЛИПЕПТИДА, СОСТОЯЩЕГО ИЗ 125 АМИНОКИСЛОТ, ВКЛЮЧАЕТ _____ НУКЛЕОТИДОВ

- 1) 500
- 2) 625
- 3) 250
- 4) 375

УФ-ИЗЛУЧЕНИЕ ВОЗДЕЙСТВУЕТ НА

- 1) клетки, образующие монослой
- 2) половые клетки
- 3) клетки печени
- 4) все клетки

ТОНКАЯ КОЖА, РАЗРЫВЫ СОСУДОВ, КРОВОТЕЧЕНИЯ, РАЗРЫВЫ КИШЕЧНИКА, МАТКИ, ТОНКИЙ НОС, ЗАПАВШИЕ ЩЕКИ, АТРОФИЯ ПОДКОЖНОЙ КЛЕТЧАТКИ ЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) тромбоцитопенической пурпуры
- 2) синдрома Марфана
- 3) атаксии телеангиэктазии (синдром Луи – Бар)
- 4) сосудистого типа синдрома Элерса – Данло

РЕЗУЛЬТАТОМ ВОЗДЕЙСТВИЯ УФ-ЛУЧЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) инсерция нуклеотидов
- 2) сдвиг рамки считывания
- 3) делеция нуклеотидов
- 4) образование димеров оснований

БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА

- 1) обусловлено цитоплазматической наследственностью
- 2) имеют мультифакторную природу
- 3) обусловлено доминантными генами
- 4) обусловлено рецессивными генами

ПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ МЕТОДА АНАЛИЗА ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наличие в семье ребенка с хромосомным заболеванием, обусловленным анеуплоидией хромосом
- 2) вирусное заболевание, перенесенное матерью в первом триместре беременности
- 3) наличие экстремальных вариантов С-полиморфизма хромосом
- 4) наличие у пробанда нетипичной картины дифференциальной сегментации G-окрашенных хромосом в одном или нескольких сегментах

ПРИ ДЕФЕКТАХ ГЕНА ТГ ПРИ ГОРМОНАЛЬНОМ ИССЛЕДОВАНИИ

- 1) уровень Т4 общ и ТГ повышены, уровень ТТГ снижен
- 2) уровни Т4 общ и ТГ снижены, уровень ТТГ повышен
- 3) уровни Т4 общ и ТГ повышены, уровень ТТГ нормальный
- 4) уровень Т4 общ нормальный, уровни ТГ и ТТГ снижены

ФРАГМЕНТ МОЛЕКУЛЫ ДНК СОДЕРЖИТ 220 ГУАНИЛОВЫХ НУКЛЕОТИДОВ И _____ ЦИТИДИЛОВЫХ НУКЛЕОТИДОВ

- 1) 220
- 2) 110
- 3) 440
- 4) 660

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С ПРОКСИМАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) сухожильной гиперрефлексии
- 2) псевдогипертрофии икроножных мышц
- 3) повышение уровня креатинфосфокиназы
- 4) фасцикуляций различных мышечных групп

ПРОЦЕСС ТРАНЛЯЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ В

- 1) пероксисомах
- 2) ядре клетки

- 3) рибосомах
- 4) лизосомах

ОДНОЙ ИЗ ЗАДАЧ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) выявление новых синдромов
- 2) разработка методов профилактики
- 3) лечение выявленных больных
- 4) выявление новых тератогенов

ПРОСТЫМ ТЕСТОМ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ПДРФ анализ
- 2) Саузерн-блот
- 3) QT-ПЦР
- 4) секвенирование полного генома

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КоА -ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ TK2 ЧАШЕ ВСЕГО, ДЕБЮТИРУЕТ В ВОЗРАСТЕ ДО

- 1) 20 с кардиомиопатии
- 2) 1 года с генерализованных эпилептических приступов
- 3) 2 лет с мышечной слабости и гипотонии
- 4) 4 лет с нарушений походки

ДИЗАРТРИЯ, АТАКСИЯ, ГИПОРЕФЛЕКСИЯ, САХАРНЫЙ ДИАБЕТ, КАРДИОМИОПАТИЯ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ

- 1) синдрома Мартина - Белл
- 2) болезни Мачадо - Джозефа
- 3) атаксии Фридрейха
- 4) спиноцеребеллярной атрофии

КАРТИНА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ ◻ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) метахроматической лейкодистрофии
- 2) болезни Краббе
- 3) X-сцепленной адренолейкодистрофии
- 4) болезни Александра

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО

ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ВОЛЬФА - ХИРШХОРНА, ОТНОСЯТ

- 1) тугоухость
- 2) гипоспадию у мальчиков и гипоплазию мюллеровых производных у девочек
- 3) широкую грудную клетку с комбинированной деформацией грудины
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

АПОПТОЗОМ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) процесс восстановления повреждений ДНК
- 2) смерть клетки в результате токсического воздействия
- 3) процесс удвоения генетического материала
- 4) генетически запрограммированная клеточная смерть

ДЕЛЕЦИИ ХРОМОСОМНОГО РАЙОНА 11P13 ВЫЗЫВАЮТ СИНДРОМ WAGR, ОДНИМ ИЗ СИМПТОМОВ КОТОРОГО ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) рак молочной железы
- 2) рак предстательной железы
- 3) опухоль мозга
- 4) опухоль Вильмса

В РЕЗУЛЬТАТЕ МИССЕНС МУТАЦИИ

- 1) не происходит никаких изменений в аминокислотной последовательности
- 2) происходят изменения в нескольких аминокислотах
- 3) кодон, кодирующий аминокислоту превращается в стоп-кодон
- 4) одна аминокислота замещается на другую

ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В

- 1) период введения прикорма
- 2) пубертатный период
- 3) период прекращения кормления грудным молоком
- 4) период новорожденности

ЦЕЛЕВОЙ УРОВЕНЬ ХС-ЛПНП У ПАЦИЕНТОВ С СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЕЙ И ИНФАРКТОМ МИОКАРДА СОСТАВЛЯЕТ МЕНЕЕ (В ММОЛЬ/Л)

- 1) 2,6
- 2) 1,8
- 3) 1,4
- 4) 2,0

СОЧЕТАНИЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА С ГИПОПЛАЗИЕЙ ТИМУСА И ПАРАЩИТОВИДНЫХ ЖЕЛЁЗ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Тимоти
- 2) Ди Джорджи
- 3) Брутона
- 4) Дункана

ГЛИКОГЕНОЗЫ, ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ IXА ТИПА, ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА КОНЦЕНТРАЦИЯ ФИТАНОВОЙ КИСЛОТЫ

- 1) снижена
- 2) повышена
- 3) не определяется
- 4) в пределах нормы

ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ СЕМЕЙНЫЕ НЕОНАТАЛЬНЫЕ СУДОРОГИ СВЯЗАНЫ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНАХ

- 1) SCN5A , SCN 4B
- 2) CACNA1E, SLC25A12
- 3) SCN2A , SCN 1 A
- 4) KCNQ2, KCNQ3

СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ, ТИП 1 ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА CAG

- 1) 10-20
- 2) более 1000
- 3) 20-35
- 4) 39-82

МУТАЦИЯ В ГЕНЕ G6PD (ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ) В ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ОБУСЛОВЛИВАЕТ УСТОЙЧИВОСТЬ НОСИТЕЛЯ К

- 1) развитию саркомы капоши
- 2) малярии
- 3) клещевому энцефалиту
- 4) инфекционному мононуклеозу

ОГРАНИЧЕНИЕ ПАНМИКСИИ В ПОПУЛЯЦИИ ПРИВОДИТ К

- 1) установлению постоянства частот генотипов
- 2) снижению доли доминантных гомозигот
- 3) снижению доли гетерозигот
- 4) установлению постоянства частот аллелей

ПО ПРЕДСТАВЛЕННОМУ СКРИНШОТУ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS, В ОБРАЗЦЕ МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ _____ 13 П.Н. ◻

- 1) делецию
- 2) дупликацию

- 3) инсерцию
- 4) замену

СВОЙСТВОМ МОЛЕКУЛЫ ДНК, НЕОБХОДИМЫМ ДЛЯ ГИБРИДИЗАЦИИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) самовоспроизводимость
- 2) комплементарность
- 3) денатурация
- 4) амплификация

ГЕМОХРОМАТОЗ ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) металлов
- 2) пуринов
- 3) гликогена
- 4) витаминов

СПИНАЛЬНО-БУЛЬБАРНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ КЕННЕДИ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПОД ТЕРМИНОМ СЕГМЕНТНЫЕ АНЕУПЛОИДИИ ПОНИМАЮТ

- 1) отсутствие одной из гомологичных хромосом
- 2) наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- 3) структурные перестройки хромосом, приводящие к избытку или недостатку материала отдельных районов хромосом
- 4) наличие дополнительных копий двух или трех пар гомологичных хромосом

АНАЛИЗ МЕТАБОЛИТОВ В ДИАГНОСТИКЕ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) является высокоспецифичным
- 2) играет решающую роль в постановке диагноза
- 3) не позволяет подтвердить диагноз
- 4) не позволяет точно определить форму заболевания

РАННЯЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ОПРЕДЕЛЯЕТ ТАКТИКУ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТА ПРИ

- 1) врожденных пороках сердца
- 2) аритмогенной дисплазии правого желудочка
- 3) ишемической болезни сердца
- 4) сахарном диабете 1 типа

ПОВЫШЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ 7-ДЕГИДРОХОЛЕСТЕРИНА В КРОВИ ЯВЛЯЕТСЯ БИОМАРКЕРОМ

- 1) синдрома Смита – Лемли – Опица
- 2) дефицита лизосомной кислой липазы
- 3) гиперхолестеринемии
- 4) болезни Ниманна – Пика тип С

К БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ПРИВОДИТ

- 1) нарушение синтеза плазмалогенов
- 2) недостаточность кислой альфа глюкозидазы
- 3) недостаточность кислой оксидазы фитановой кислоты
- 4) недостаточность ферментного комплекса дегидрогеназ

ПОД НОКДАУНОМ ГЕНА ПОНИМАЮТ

- 1) нарушение последовательности гена с образованием преждевременного стоп-кодона
- 2) временное снижение экспрессии гена
- 3) деметилирование гена
- 4) временную активацию гена

ВРОЖДЕННАЯ КОСОЛАПОСТЬ ОТНОСИТСЯ К

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) дизрупциям
- 4) мальформациям

БОЛЕЗНЬ MERRF ВЫЗВАНА

- 1) точечной мутацией
- 2) делецией
- 3) инсерцией
- 4) транслокацией

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭКЗОНА В СТРУКТУРЕ ГЕНА ПРЕСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) участок гена, представленный в зрелой мРНК
- 2) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции
- 3) участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК
- 4) последовательность, расположенную в регионе сплайсинга

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) поражением лиц женского пола
- 2) атрофией мышц плечевого пояса
- 3) ранним дебютом в возрасте 1-5 лет
- 4) атаксией

СИНОНИМОМ СИНДРОМА ЛИ СЧИТАЮТ

- 1) подострую некротизирующую энцефаломиелопатию
- 2) миоклоническую эпилепсию с рваными мышечными волокнами

- 3) митохондриальную энцефаломиопатию, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды
- 4) артериопатию церебральную аутосомно-доминантную с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией

МИНИМАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ТАКИЕ КАК, ВЫСОКИЙ РОСТ, АРАХНОДАКТИЛИЯ, ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ СУСТАВОВ И ПОДВЫВИХ ХРУСТАЛИКА, НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Патау
- 2) Нунан
- 3) Марфана
- 4) Дауна

НЕКРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) тетраплоидией
- 2) анеуплоидией
- 3) триплоидией
- 4) гаплоидией

К 5 НЕДЕЛЕ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ НОСОВУЮ И РОТОВУЮ ПОЛОСТИ ОТДЕЛЯЕТ

- 1) верхнечелюстной отросток
- 2) боковые отростки верхней челюсти
- 3) вторичное нёбо
- 4) первичное нёбо

ДОЛЯ РАЗНОПОЛЫХ ПАР СРЕДИ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 75
- 2) 0
- 3) 50
- 4) 25

КОЖНЫЙ ТИП СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) мультифакториальному

КОФАКТОРОМ ДЛЯ РЕАКЦИИ, КАТАЛИЗИРУЕМОЙ ФЕРМЕНТОМ ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗОЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) тирозин
- 2) альфа-1-антитрипсин
- 3) биотин
- 4) тетрагидробиоптерин

**НЕОБХОДИМЫМ ИССЛЕДОВАНИЕМ ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ПАТОГЕННОСТИ
ВЫЯВЛЕННОЙ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ КЛИНИЧЕСКОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ ЭКЗОМА
РАНЕЕ НЕ ОПИСАННОЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ЗАМЕНЫ В ГЕНЕ SCN 1 A В
ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ У РЕБЕНКА С КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ
РАННЕЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ ЯВЛЯЕТСЯ СЕКВЕНИРОВАНИЕ**

- 1) по Сенгеру гена SCN1A отцу
- 2) по Сенгеру гена SCN1A матери
- 3) экзома родителей
- 4) по Сенгеру гена SCN 1 A родителям

К ГЕНАМ HLA I КЛАССА ОТНОСЯТ

- 1) DMA, DMB, DNA, DOB
- 2) LMP2, LMP7, C2
- 3) A, B, C
- 4) DRB1, DQA1, DQB1, DPB1

ТРАНСКРИПЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ ПРОЦЕСС

- 1) синтеза новой цепи ДНК по матрице ДНК
- 2) синтеза мРНК по матрице ДНК
- 3) устранения повреждений в ДНК
- 4) синтеза белка по матрице РНК

**ДЕФИЦИТ ФРУКТОЗО-1,6 –БИФОСФАТАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ НАСЛЕДСТВЕННЫМ
ЗАБОЛЕВАНИЕМ ИЗ ГРУППЫ**

- 1) нарушений глюконеогенеза
- 2) аминоацидопатий
- 3) нарушений цикла мочевинообразования
- 4) лизосомных болезней накопления

**МУТАНТНЫЙ ГЕН ПРИ НАРУШЕНИЯХ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ С АУТОСОМНО-
РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ВЫЯВЛЯЕТСЯ У**

- 1) матери
- 2) всех сибсов
- 3) отца
- 4) обоих родителей

ВРОЖДЕННЫЙ ВАРИАНТ СИНДРОМА РЕТТА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) FOXP1
- 2) MECP2
- 3) GABBR2
- 4) STXBP1

ЭКСПАНСИЕЙ ТЕТРАНУКЛЕОТИДНОГО ПОВТОРА CСТG В ГЕНЕ ZNF 9 ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) миотоническая дистрофия 1 типа

- 2) атаксия Фридрейха
- 3) миотоническая дистрофия 2 типа
- 4) миодистрофия Дюшенна

КОЛИЧЕСТВЕННОЕ СООТНОШЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) один ген и много средовых факторов
- 2) сочетание множества генетических и средовых факторов
- 3) много генов и один средовой фактор
- 4) один ген и один средовой фактор

ХРОНИЧЕСКАЯ ПОЧЕЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Альпорта
- 2) Реклингаузена
- 3) Вильсона – Коновалова
- 4) Дауна

TAR-СИНДРОМ ОТНОСИТСЯ К ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- 1) хромосомным
- 2) мультифакториальным
- 3) моногенным
- 4) митохондриальным

СОЧЕТАНИЕ ГИПЕРКЕРАТОЗА (ЛАДОНЕЙ И ПОДОШВ) И ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме KIDS (синдром кератита-ихтиоза- тугоухости)
- 2) синдроме тугоухости и атопического дерматита
- 3) синдроме Bart-Pumphrey
- 4) пальмоплантарной кератодерме с тугоухостью

ПРЕМУТАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) генотипическую нестабильность
- 2) фенотипическую нестабильность
- 3) нуклеотидную замену в промоторной области гена
- 4) порог предрасположенности к экспансии нуклеотидных повторов

ВРОЖДЕННЫМ СТЕНОЗОМ СЧИТАЮТ

- 1) сужение отверстия
- 2) отсутствие естественного отверстия
- 3) эктопию естественного отверстия
- 4) отсутствие органа

Порок развития, не относящийся к порокам развития брюшной стенки, называется

- 1) грыжа пупочного канатика

- 2) пупочная грыжа
- 3) аплазия передней стенки живота
- 4) гастрошизис

СИМПТОМЫ СПИНО-ЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ В СОЧЕТАНИИ С ПОВЫШЕНИЕМ УРОВНЯ ТРИГЛИЦЕРИДОВ, КСАНТОМАМИ СУХОЖИЛИЙ И КСАНТЕЛАЗМАМИ ВЕК ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) наследственного дефицита витамина Е
- 2) спино-церебеллярной атаксии Фридрейха
- 3) моторно-сенсорной нейропатии 1В типа
- 4) спино-церебеллярной атаксии Мачадо – Джозефа

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА РАЗЛИЧАЮТ БЕССИМПТОМНУЮ, ПЕЧЕНОЧНУЮ, ЦЕРЕБРАЛЬНУЮ И _____ КЛИНИЧЕСКИЕ ФОРМЫ

- 1) глазную
- 2) смешанную
- 3) легочную
- 4) почечную

ПРИЧИНОЙ КОЖНОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) COL1A1
- 2) COL5A1
- 3) PLOD1
- 4) ADAMTS2

ПОД ИНСЕРЦИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) метилирование ДНК
- 2) хромосомную транслокацию
- 3) вставку нескольких нуклеотидов
- 4) однонуклеотидную замену в ДНК

ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА ПРАДЕРА – ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) del(7)(q11.23)
- 2) del(15)(q11.2-13)
- 3) del(22)(q11.2)
- 4) del(4)(p16.3)

НАЛИЧИЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В ГЕНЕ RB 1 ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) корнеосклеры
- 2) аниридии
- 3) дермоида роговицы
- 4) ретинобластомы

НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛЫМИ ОСЛОЖНЕНИЯМИ ПРИ СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНОЙ АНЕМИИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) легочная и почечная недостаточность
- 2) слепота и нарушения слуха
- 3) хронические инфекции
- 4) костные кризы

ВТОРОЙ УРОВЕНЬ СПИРАЛИЗАЦИИ МОЛЕКУЛЫ ДНК В ХРОМОСОМЕ ЭУКАРИОТ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) метафазная хромосома
- 2) нуклеосома
- 3) соленоид
- 4) интерфазная хромосома

ПО УРОВНЮ ВОЗНИКНОВЕНИЯ МУТАЦИИ БЫВАЮТ

- 1) хромосомными
- 2) соматическими
- 3) рецессивными
- 4) ядерными

УДВОЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ГАМЕТОГЕНЕЗЕ ПРОИСХОДИТ В

- 1) профазе первого деления мейоза
- 2) периоде S
- 3) периоде G₂
- 4) профазе второго деления мейоза

ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) частые желудочковые экстрасистолы у пациента
- 2) семейный анамнез внезапной сердечной смерти
- 3) семейный анамнез артериальной гипертензии
- 4) наличие гипертрофии миокарда левого желудочка

ЕСЛИ У ЖЕНЩИНЫ ИМЕЕТСЯ НОСИТЕЛЬСТВО X-СЦЕПЛЕННОЙ РЕЦЕССИВНОЙ МУТАЦИИ, РИСК РАЗВИТИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, СВЯЗАННОГО С ЭТОЙ МУТАЦИЕЙ, У ПОТОМСТВА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 10
- 4) 15

ДИАГНОСТИКА НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ ОСНОВЫВАЕТСЯ НА

- 1) NGS-секвенировании экзона
- 2) характерной радиологической картине головного мозга
- 3) определении активности фермента

4) исследовании кариотипа

К СИНДРОМУ ВРОЖДЕННОЙ ЦЕНТРАЛЬНОЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ ПРИВОДИТ ДИНАМИЧЕСКАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ

- 1) DMD
- 2) HERC2
- 3) STXB2
- 4) PNOX2B

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ХОЛТ – ОРАМА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) TBX5
- 2) COL5A1
- 3) NF1
- 4) SMN1

КАРИОТИП МАЛЬЧИКА С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА МОЖЕТ БЫТЬ ЗАПИСАН В ВИДЕ

- 1) 47,XY, del(4p)
- 2) 46,XX, del(7p)
- 3) 46,XY, del(7p)
- 4) 46,XY, del(4p)

АНОМАЛИИ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) тестикулярной феминизации
- 2) неполной маскулинизации
- 3) чистой дисгенезии гонад
- 4) смешанной дисгенезии гонад

ИНТЕРФАЗНЫЙ АНАЛИЗ АНЕУПЛОИДИИ ПО ХРОМОСОМЕ 21 ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) спектрального кариотипирования
- 2) набора ДНК-зондов для многоцветной гибридизации in situ
- 3) центромеро-специфичного ДНК-зонда на хромосому 21
- 4) локус-специфических ДНК-зондов на уникальные последовательности хромосомы 21

ПРИ КУМУЛЯТИВНОЙ ПОЛИМЕРИИ УРОВЕНЬ ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИЗНАКА ЗАВИСИТ ОТ

- 1) наличия хотя бы одного доминантного аллеля
- 2) расстояния между генами
- 3) количества генов в гомозиготном состоянии
- 4) количества доминантных аллелей

КЛАССИЧЕСКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ДЛЯ ПОСТРОЕНИЯ КАРТ ГЕНОВ У ЧЕЛОВЕКА – ЭТО

- 1) биохимический анализ
- 2) близнецовый метод
- 3) анализ наследования признака в родословных
- 4) молекулярно-генетический анализ

КЛИНИЧЕСКИЕ И БИОХИМИЧЕСКИЕ АНАЛИЗЫ КРОВИ И МОЧИ ПАЦИЕНТАМ СО ВСЕМИ ФОРМАМИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПРОВОДИТЬ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В

- 1) год
- 2) месяц
- 3) 6 месяцев
- 4) 3 месяца

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ЛЕЧЕНИЯ ФАКОМАТОЗОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) этиологический
- 2) патогенетический
- 3) симптоматический
- 4) заместительный

В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ЦЕПЯМИ ДНК УЧАСТВУЮТ

- 1) фосфодиэфирные связи
- 2) водородные связи
- 3) ионные взаимодействия
- 4) полипептидные связи

ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ СЧИТАЮТ

- 1) умственную отсталость
- 2) спастические параличи
- 3) вялые парезы с нарушением дыхания
- 4) судороги

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

- 1) инверсия
- 2) транслокация
- 3) мозаицизм
- 4) трисомия

ОДНИМ ИЗ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) потеря гетерозиготности
- 2) ошибка репарации
- 3) ошибка репликации
- 4) нарушение расхождения хромосом в мейозе

ПРОВЕДЕНИЕ ПЦР СТАЛО ВОЗМОЖНЫМ БЛАГОДАРЯ ОТКРЫТИЮ

- 1) теломеразы
- 2) термолабильной ДНК-полимеразы
- 3) термостабильной ДНК-полимеразы
- 4) РНК-полимеразы

ЧАСТОТА РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ _____ НЕ ЗАВИСИТ ОТ ВОЗРАСТА МАТЕРИ

- 1) Клайнфельтера
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Эдвардса
- 4) Дауна

ПОВЫШЕНИЕ ПОТЕНЦИАЛА МАЛИГНИЗАЦИИ ЗА СЧЕТ ИЗМЕНЕНИЯ МЕТИЛИРОВАНИЯ ДНК ПРОИСХОДИТ ВСЛЕДСТВИЕ ТОГО, ЧТО

- 1) гипометилируются промоторы генов детоксикации ксенобиотиков
- 2) гиперметилируются области геномных мобильных элементов
- 3) гипометилируются промоторы генов-супрессоров опухолевого роста
- 4) гиперметилируются промоторы генов-супрессоров опухолевого роста

ФОСФОРИЛИРОВАНИЕ _____ ЯВЛЯЕТСЯ РЕШАЮЩИМ В ПЕРЕХОДЕ КЛЕТКИ В ПРОЦЕСС АПОПТОЗА ПРИ НАЛИЧИИ МНОЖЕСТВЕННЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ДНК

- 1) АТМ-киназа
- 2) белка р53
- 3) топоизомер 2
- 4) АTR-киназа

ЕСЛИ БУДУЩИЕ РОДИТЕЛИ, ИМЕЮЩИЕ ВЫСОКИЙ РИСК НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РЕБЕНКА, ЗАЯВЛЯЮТ ОБ ОТКАЗЕ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ТО ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА В ТАКОЙ СЕМЬЕ

- 1) должна быть проведена из-за наличия медицинских показаний вне зависимости от отношения семьи к прерыванию беременности
- 2) может быть проведена, если родители ее оплатят
- 3) не должна проводиться из-за нерационального использования средств здравоохранения
- 4) не должна проводиться, так как больной ребенок все равно будет рожден

ВОЗНИКНОВЕНИЕ ПУЗЫРЕЙ И ЭРОЗИЙ В РЕЗУЛЬТАТЕ НЕЗНАЧИТЕЛЬНОЙ МЕХАНИЧЕСКОЙ ТРАВМЫ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) буллезного эпидермолиза
- 2) нейрокожного меланоза
- 3) псевдоксантомы эластической
- 4) вульгарного ихтиоза

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЬ ОТНОСИТСЯ

- 1) единственная поперечная ладонная складка
- 2) мелена
- 3) лицевой дисморфизм
- 4) мекониальный илеус

ПРИ ГОЛАНДРИЧЕСКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ДОЛЯ МУЖЧИН СРЕДИ БОЛЬНЫХ СОСТАВЛЯЕТ(В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50
- 2) 0
- 3) 75
- 4) 100

ТУГОУХОСТЬ НАБЛЮДАЮТ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Коффина – Сириса
- 2) Ханхарта
- 3) Беквита – Видемана
- 4) Альпорта

АНТИСМЫСЛОВОЙ ОЛИГОНУКЛЕОТИД НУСИНЕРСЕН (СПИНРАЗА) СВЯЗЫВАЕТСЯ С МРНК ГЕНА

- 1) SMN2
- 2) DMD
- 3) CLCN1
- 4) SCN1A

К ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИМСЯ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСИТСЯ

- 1) тугоухость
- 2) микроцефалия
- 3) гипертелоризм
- 4) монголоидный разрез глаз

ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ПРИ ДЕФИЦИТЕ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) себелипаза
- 2) ларонидаза
- 3) алглюкозидаза альфа
- 4) галсульфаза

ГИПОПЛАЗИЯ СКУЛОВЫХ ДУГ, АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, КОЛОБОМЫ ВЕК, АПЛАЗИЯ/ГИПОПЛАЗИЯ УШНЫХ РАКОВИН ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Тричера Коллинза

- 2) Аарского
- 3) Антли-Бикслера
- 4) Стиклера

НАРУШЕНИЯ В ЦИКЛЕ МОЧЕВИНЫ СОПРОВОЖДАЮТСЯ

- 1) гипераммониемией
- 2) триглицеридемией
- 3) повышением уровня глюкозы в крови
- 4) протеинурией

МИКРОФТАЛЬМИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) близкое расположение глаз
- 2) отсутствие глазного яблока
- 3) уменьшенный размер глазных яблок
- 4) маленькие глазные щели

ДЛЯ ЗАПИСИ ИНФОРМАЦИИ О ПОЛИПЕПТИДЕ, СОСТОЯЩЕМ ИЗ 36 АМИНОКИСЛОТ, ПОТРЕБУЕТСЯ _____ КОДОНОВ

- 1) 108
- 2) 145
- 3) 76
- 4) 36

БОЛЬШИНСТВО БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) Х-сцепленно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) Х-сцепленно-рецессивно

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КоА -ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) Х-сцепленным рецессивным
- 2) Х-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА ЛЕША – НИХАНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) Х-сцепленный рецессивный
- 3) аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью
- 4) аутосомно-доминантный

РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ КЛИНИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ У ДЕТЕЙ БОЛЬНОГО С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ЕСЛИ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА,

ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА ЕГО ВОЗНИКНОВЕНИЕ, РАВНА 70%, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 35
- 2) 70
- 3) 50
- 4) 25

ОДНОЙ ИЗ СТРАТЕГИЙ ПРОФИЛАКТИКИ БОЛЕЗНЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) популяционная стратегия
- 2) преконцепционная профилактика
- 3) неонатальный скрининг
- 4) вакцинация

ДЛЯ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ФОРМЫ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ ХАРАКТЕРНО ПРЕИМУЩЕСТВЕННОЕ ПОРАЖЕНИЕ

- 1) перивентрикулярного белого вещества
- 2) теменно-затылочных отделов белого вещества больших полушарий
- 3) височных и лобных отделов
- 4) субкортикального белого вещества

ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ПОДХОДОВ, ИСПОЛЬЗУЕМЫМ ДЛЯ СБОРА ДАННЫХ ДЛЯ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) когортный метод
- 2) сбор данных по обращаемости
- 3) фиксация случайных находок
- 4) метод «случай-контроль»

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА АЛЬПОРТА ОТНОСЯТ

- 1) резкое снижение слуха, врожденную катаракту, гематурию, протеинурию
- 2) гипоплазию нижней челюсти, гипоплазию первого пальца обеих кистей, снижение слуха, антимонголоидный разрез глаз
- 3) гипертелоризм, запавшую переносицу, акроцефалию, синдактилию 2-5 пальцев обеих стоп
- 4) умственную отсталость, укорочение дистальных отделов конечностей, брахидактилию

САМЫЙ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ВАРИАНТ АКСОНАЛЬНЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) MPZ
- 2) CAPN3
- 3) MFN2
- 4) FKRP

ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ НАБЛЮДАЕТСЯ ДЕФИЦИТ ФЕРМЕНТА

- 1) сфингомиелиназы
- 2) идуранатсульфатазы
- 3) α -галактозидазы
- 4) α -глюкозидазы

КРИСС-КРОСС НАСЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗЫВАЕТ, ЧТО

- 1) вероятность кроссинговера больше 50%
- 2) признак передается только от отца к сыну
- 3) признак сцеплен с полом
- 4) ген находится в аутосоме

ПОЛУЧЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ИЗ КУЛЬТИВИРУЕМЫХ IN VITRO ВОРСИН ХОРИОНА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЕТ ИНФОРМАЦИЮ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК

- 1) экстраэмбриональной эктодермы
- 2) экстраэмбриональной мезодермы
- 3) цитотрофобласта
- 4) экстраэмбриональной эндодермы

ПРИ ГОЛОДАНИИ У ПАЦИЕНТОВ С ГЛИКОГЕНОЗОМ РАЗВИВАЕТСЯ

- 1) гипогликемия
- 2) гиперхолестеринемия
- 3) гипертриглицеридемия
- 4) гипонатриемия

ОТКЛОНЕНИЯ ОТ РАВНОВЕРОЯТНОЙ ИНАКТИВАЦИИ X-ХРОМОСОМЫ (АСИММЕТРИЧНАЯ X-ИНАКТИВАЦИЯ) ОТМЕЧАЮТ У ЖЕНЩИН С

- 1) митохондриальными заболеваниями
- 2) привычным невынашиванием беременности
- 3) многофакторными сердечно-сосудистыми заболеваниями
- 4) наследственными нейродегенеративными заболеваниями

НАРУШЕНИЯ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ

- 1) характерным фенотипом с широким альвеолярным отростком, пороками внутренних органов, синдактилией 2-3 стоп, гипоспадией у мальчиков
- 2) рекуррентными кризами с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией
- 3) затяжной желтухой, диареей, прогрессирующим нарушением функции печени
- 4) инсультоподобными состояниями, атаксией, прогрессирующей микроцефалией

КОНЦЕНТРАЦИЯ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ В БОЛЬШЕЙ СТЕПЕНИ ЗАВИСИТ ОТ

- 1) возраста
- 2) пола
- 3) употребления пищи богатой желатином
- 4) тяжести фенотипа

ПОЛИПЛОИДИЯ У ЧЕЛОВЕКА

- 1) вызывает карликовость
- 2) вызывает гигантизм
- 3) летальна
- 4) никак не отражается на фенотипе

МЕТОД КОМБИНАТОРНОГО БИНАРНОГО МЕЧЕНИЯ (COBRA) ОСНОВАН НА

- 1) применении 24 флуорохромов с перекрывающимися широкими спектрами флуоресценции для мечения ДНК-библиотек
- 2) использовании для мечения ДНК-зондов различных пропорций в комбинациях флуорохромов
- 3) использовании для мечения хромосома-специфичных ДНК-зондов различных концентраций одного флуорохрома
- 4) применении 24 флуорохромов с неперекрывающимися узкими спектрами флуоресценции для мечения ДНК-библиотек

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ПОЛИМОРФНЫМ ВАРИАНТОМ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИП 1 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) вариант Лейдена
- 2) Z-вариант
- 3) вариант Лос-Анджелес
- 4) вариант Дуарте

ОПТИМАЛЬНАЯ ЧАСТОТА ИССЛЕДОВАНИЯ УРОВНЯ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ ДЛЯ СВОЕВРЕМЕННОЙ КОРРЕКЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПАЦИЕНТАМ В ВОЗРАСТЕ ДО 3-Х МЕСЯЦЕВ ДО ПОЛУЧЕНИЯ СТАБИЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 раз в две недели
- 2) 1 раз в неделю
- 3) 1 раз в 3 месяца
- 4) 1-2 раза в месяц

ПРИЧИНОЙ ВРОЖДЕННОЙ СПОНДИЛОЭПИФИЗАРНОЙ ДИСПЛАЗИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) PLOD1
- 2) COL1A1
- 3) COL2A1
- 4) COL5A1

МОНОЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ ИМЕЮТ _____ % ОБЩИХ ГЕНОВ

- 1) 25
- 2) 75
- 3) 100
- 4) 50

ПОД МУКОВИСЦИДОЗОМ ПОНИМАЮТ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ

- 1) заболевание, обусловленное нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина, поступающей в организм человека с белковой пищей
- 2) наследственное нарушение обмена углеводов, при котором в организме накапливается избыток галактозы и ее метаболитов
- 3) наследственное заболевание, основными признаками которого являются неонатальная тромбоцитопения и врожденные дефекты лучевой кости
- 4) моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желёз, а также жизненно важных органов и систем

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) генетической гетерогенностью
- 2) наличием частой мутации в гене KCNJ 11
- 3) X-сцепленным рецессивным типом наследования
- 4) X-сцепленным доминантным типом наследования

КОНТРОЛЕМ АДЕКВАТНОСТИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ УРОВНЯ

- 1) гликозаминогликанов мочи
- 2) фенилаланина крови
- 3) альфа-фетопротейна крови
- 4) сукцинилацетона мочи

ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ СИМПТОМОВ ПРИ

- 1) синдроме Леша – Нихена
- 2) алкаптонурии
- 3) болезни Андерсена – Фабри
- 4) острой перемежающейся порфирии

ЗАДЕРЖКА РОСТА И УМСТВЕННОГО РАЗВИТИЯ В СОЧЕТАНИИ С ГИПЕРТРИХОЗОМ И ЛИЦЕВЫМ ДИЗМОРФИЗМОМ (ВЫГНУТЫЕ БРОВИ, СИНОФРИЗ, ЗАПАВШАЯ ПЕРЕНОСИЦА) ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Аарского
- 2) Сильвера-Рассела
- 3) Нунан
- 4) Корнелии де Ланге

СИНДРОМ БАРТА ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ЗДОРОВЫ, НО КАЖДЫЙ ИЗ НИХ ИМЕЕТ СИБСОВ, ПОРАЖЕННЫХ

ОДИНАКОВОЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ПИГМЕНТНОГО РЕТИНИТА, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 0
- 4) 75

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ КАРИОТИПА 46,XY,t(10;15)(p12;q22) В ЗАКЛЮЧЕНИИ О РЕЗУЛЬТАТЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ УКАЗЫВАЮТ _____ ТРАНСЛОКАЦИЮ МЕЖДУ _____

- 1) несбалансированную; хромосомами 10 и 15 с точками разрывов 10p12 и 15q22
- 2) хромосомную аномалию – сбалансированную; хромосомами 10 и 15
- 3) хромосомную аномалию – несбалансированную; коротким плечом хромосомы 10 и длинным плечом хромосомы 15
- 4) сбалансированную; длинным плечом хромосомы 10 и коротким плечом хромосомы 15

ЕСЛИ У РЕБЕНКА ПОЧЕЧНОКАМЕННАЯ БОЛЕЗНЬ, ПОРАЖЕНИЕ ЦНС, ПАТОЛОГИЯ СУСТАВОВ, ТО ДАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ УКАЗЫВАЮТ НА

- 1) болезнь Помпе
- 2) болезнь Вольмана
- 3) синдром Леша – Нихана
- 4) болезнь Лея

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ДВОЮРОДНЫХ СИБСОВ РАВЕН

- 1) 1/8
- 2) 1/16
- 3) 1/64
- 4) 1/32

РЕБЕНКУ С ДИАГНОЗОМ «ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ» НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ

- 1) с ограничением меди до 1 мг в сутки
- 2) безуглеводную, безгалактозную
- 3) ограничивающую поступление в организм белка и фенилаланина
- 4) ограничивающую поступление животных и растительных жиров

НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНЫМ МЕТОДОМ ПРОФИЛАКТИКИ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ, ИМЕЮЩЕЙ РЕБЕНКА С БУЛЛЕЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) кариотипирование родителей
- 2) неинвазивная пренатальная диагностика
- 3) здоровый образ жизни
- 4) инвазивная пренатальная ДНК-диагностика

СРЕДНЕЕ КОЛИЧЕСТВО ИНТЕРФАЗНЫХ КЛЕТОК, АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТОДОМ FISH ПРИ ГЕМОБЛАСТОЗАХ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 50-100
- 2) 10-20
- 3) 100-120
- 4) 200-400

ТИПОМ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ДАУНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) полиплоидия
- 2) трисомия
- 3) моносомия
- 4) гаплоидия

ПРЕПАРАТ "РИСДИПЛАМ", ИСПОЛЬЗУЕМЫЙ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, НАЗНАЧАЕТСЯ

- 1) внутривенно
- 2) интратекально
- 3) внутримышечно
- 4) перорально

РАБДОМИОЛИЗ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ ГЛИКОГЕНОЗЕ ____ ТИПА

- 1) 5
- 2) 1a
- 3) 0
- 4) 2

ТИП МОДИФИКАЦИИ ГИСТОНОВ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЙСЯ В ХРОМАТИНЕ ЯДЕР МЛЕКОПИТАЮЩИХ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) фосфорилирование
- 2) аминирование
- 3) сумоилирование
- 4) ацетилирование

ФОРМУЛА ХОЛЬЦИНГЕРА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ

- 1) конкордантности
- 2) экспрессивности
- 3) степени пенетрантности
- 4) коэффициента наследуемости

К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития
- 2) инфекционные заболевания
- 3) хромосомные болезни

4) изолированные врожденные пороки развития

ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ БОЛЕЗНИ БЕСТА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) SHH
- 2) ABCA4
- 3) BEST1
- 4) PAX6

ОСОБЬ С ОДИНАКОВЫМИ АЛЛЕЛЯМИ ОДНОГО ГЕНА НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гетерозиготой
- 2) гомозиготой
- 3) монозиготной
- 4) гемизиготной

СИНДРОМ ЛИНЧА (СЕМЕЙНЫЙ РАК ТОЛСТОЙ КИШКИ) АССОЦИИРОВАН С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) репарации двунитевых разрывов ДНК
- 2) репарации неспаренных нуклеотидов
- 3) детоксикации ксенобиотиков
- 4) белков внеклеточного матрикса

БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНЫХ АТАКСИЙ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) X-сцепленно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцепленно-рецессивно

ХАРАКТЕРНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ЦИТРУЛЛИНЕМИИ 1 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ

- 1) цитруллина
- 2) аргинина
- 3) биотина
- 4) аланина

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПАРАЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА

- 1) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 2) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 3) микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

ПРИ ГОМОЛОГИЧНЫХ И НЕГОМОЛОГИЧНЫХ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЯХ В КОТОРЫЕ ВОВЛЕЧЕНЫ ХРОМОСОМЫ _____ ОБЯЗАТЕЛЬНО ИСКЛЮЧАЮТ ОДНОРОДИТЕЛЬСКУЮ ДИСОМИЮ

- 1) 13, 21
- 2) 14, 15
- 3) 12, 11
- 4) 21, 22

В ОСНОВЕ ДИЕТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЛЕЖИТ ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белка
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) кетонов

ПОВЫШЕННАЯ ЛОМКОСТЬ КОСТЕЙ, ГОЛУБЫЕ СКЛЕРЫ, ОТОСКЛЕРОЗ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) остеодисплазии Мелника – Нидлса
- 2) синдрома Стиклера
- 3) несовершенного остеогенеза
- 4) остеопетроза

ДИСПРОПОРЦИОНАЛЬНАЯ КОРОТКОКОНЕЧНОСТНАЯ НИЗКОРОСЛОСТЬ, ОГРАНИЧЕНИЕ РАЗГИБАНИЯ В ЛОКТЕВЫХ СУСТАВАХ, КИЛЕВИДНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА, ДЕФОРМАЦИЯ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ, ШИРОКИЕ КИСТИ И СТОПЫ, БРАХИДАКТИЛИЯ, ПОЯСНИЧНЫЙ ГИПЕРЛОРДОЗ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) метафизарной хондродисплазии тип Мак-Кьюсика
- 2) синдрома Пены – Шокейра
- 3) синдрома Стиклера
- 4) артрогриппоза

ПРИ БОЛЕЗНИ ВОЛЬМАНА ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) мышечную дистрофию
- 2) кальцификацию надпочечников
- 3) атрофию зрительного нерва
- 4) пупочные грыжи

ПРОБАНД – ЭТО

- 1) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- 2) больной или носитель изучаемого признака
- 3) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
- 4) индивидуум, с которого начинается сбор родословной

ДИАПАЗОН КОДОВ ЗАБОЛЕВАНИЙ 500000 – 599999 В БАЗЕ ДАННЫХ OMIM СООТВЕТСТВУЕТ _____ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- 1) X-сцепленным
- 2) аутосомным
- 3) Y-сцепленным

4) митохондриальным

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ ГЕНА

- 1) ATP7B
- 2) ACADS
- 3) CBS
- 4) SLC22A5

ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ СИМПТОМОМ ВИСОЧНОЙ ЭПИЛЕПСИИ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) специфической звуковой ауры
- 2) фебрильных судорог
- 3) салаамовых судорог
- 4) миоклоний

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ СКРИНИНГА ДОПУСТИМАЯ ДОЛЯ ЛОЖНОПОЛОЖИТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ МОЖЕТ СОСТАВЛЯТЬ НЕ БОЛЕЕ (В ПРОЦЕНТАХ)

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

ЗАПИСЬ del(5)(p15) СООТВЕТСТВУЕТ _____ ПЛЕЧА 5 ХРОМОСОМЫ

- 1) делеции короткого
- 2) делеции длинного
- 3) дупликации короткого
- 4) дупликации длинного

ПРИ РАСЧЁТЕ ДИЕТОТЕРАПИИ УЧИТЫВАЕТСЯ, ЧТО 1 Г БЕЛКА СОДЕРЖИТ ПРИМЕРНО ___ МГ ФЕНИЛАЛАНИНА

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 75

КАРИОТИПУ ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) 45,X0
- 2) 47,XXY
- 3) 47,XY
- 4) 47,XY,+18p

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) болезнь Фабри
- 2) монилетрикс
- 3) трихотиодистрофия
- 4) глазо-кожный альбинизм

СРЕДИ ВСЕХ ФОРМ ГЛУХОТЫ СИНДРОМАЛЬНЫЕ ФОРМЫ СОСТАВЛЯЮТ (В %)

- 1) 30
- 2) 40
- 3) 20
- 4) 50

СИНДРОМ BART-PUMPHREY АССОЦИИРОВАН С ГЕНОМ

- 1) TPM2
- 2) GJB 2
- 3) COL4A5
- 4) SALL1

ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ПРИЗНАКОМ СО СТОРОНЫ ОРГАНА ЗРЕНИЯ ПРИ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ДИСТРОФИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дермоид роговицы
- 2) помутнение хрусталика
- 3) деструкция стекловидного тела
- 4) кольцо Кайзера Флейшера

ИНГИБИТОРЫ ТИРОЗИНКИНАЗ ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЛЕЙКОЗЕ БЛОКИРУЮТ _____ ВСР-AVL ТИРОЗИНКИНАЗЫ

- 1) убиквитинирование
- 2) дефосфорилирование
- 3) метилирование
- 4) фосфорилирование

ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ ДЕФИЦИТОМ ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ, ПРИ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНО ОБНАРУЖИТЬ

- 1) наличие частых мутаций в гене PAH
- 2) отсутствие частых мутаций в гене PAH
- 3) преобладание делеций в гене PAH
- 4) дигенное наследование

КОЛИЧЕСТВО ИЗВЕСТНЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ СИНДРОМОВ И БОЛЕЗНЕЙ, СОПРОВОЖДАЮЩИХСЯ НАЛИЧИЕМ НАРУШЕНИЯ СЛУХА В КАЧЕСТВЕ СИМПТОМА, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 200-300
- 2) более 400
- 3) менее 100
- 4) 100-200

ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Ваарденбурга, тип I

- 2) Маршалла
- 3) Пендредда
- 4) Ашера

КОДОМИНИРОВАНИЕ - ЭТО ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ

- 1) генами X и Y хромосомы
- 2) кластерами генов
- 3) разными группами сцепления
- 4) аллелями одного и того же гена

ДАЛЬНЕЙШАЯ УТОЧНЯЮЩАЯ ДИАГНОСТИКА ПОКАЗАНА ПРИ ПОВЫШЕНИИ УРОВНЯ ОБЩЕЙ ГАЛАКТОЗЫ БОЛЕЕ ____ МГ/ДЛ, ОБНАРУЖЕННОГО ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

- 1) 7,2
- 2) 6,1
- 3) 10,5
- 4) 15,4

К ГЛАВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЯМ СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЬ ОТНОСЯТ

- 1) лицевой дисморфизм
- 2) патологию дыхательной системы
- 3) расщелину твердого нёба
- 4) врожденные пороки нервной системы

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) болезнь Гиршпрунга
- 2) гемигиперплазию
- 3) гипергликемию
- 4) задержку внутриутробного развития плода

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) болезнь Гиршпрунга
- 2) гипергликемию
- 3) задержку внутриутробного развития плода
- 4) адренкортикальную цитомегалию

К СИНДРОМУ АНГЕЛЬМАНА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИЯ ГЕНА _____, УНАСЛЕДОВАННАЯ ОТ МАТЕРИ

- 1) NSD1
- 2) JAG1
- 3) RAI1
- 4) UBEA3

К ВОЗНИКНОВЕНИЮ X-СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ВАРИАНТА НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ ПРИВОДИТ МУТАЦИЯ В

ГЕНЕ

- 1) PMP22
- 2) GJB1
- 3) CAPN3
- 4) MPZ

ЭУХРОМАТИН ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) областью присоединения веретена деления
- 2) транскрипционно неактивным хроматином
- 3) транскрипционно активным хроматином
- 4) концевым участком хромосом

СИНДРОМ ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ-СИНДАКТИЛИИ, 1,2 ТИПА, НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПЕРВЫМИ СИМПТОМАМИ ПРИ ПОЗДНЕЙ ИНФАНТИЛЬНОЙ И ЮВЕНИЛЬНОЙ ФОРМАХ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) спастический парез, атаксия
- 2) зрительная агнозия, гемианопсия
- 3) бульбарно-псевдобульбарный синдром, арефлексия
- 4) утрата ранее приобретённых навыков, судороги

ПОМУТНЕНИЕ РОГОВИЦЫ ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) фенилкетонурии
- 2) гликогеновой болезни 2 типа
- 3) синдроме Хантера
- 4) синдроме Гурлер

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МИОКЛОНУС-ЭПИЛЕПСИЯ УНФЕРРИХТА - ЛУНДБОРГА ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ

- 1) экспансии, связанным с увеличением некодирующих микросателлитных повторов
- 2) экспансии, связанным с увеличением кодирующих микросателлитных повторов
- 3) экспансии полиаланинового тракта
- 4) импринтинга

ДИАГНОЗ «НЕЙРОФИБРОМАТОЗ» СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ

- 1) данных определения концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости
- 2) клинических симптомов, цитогенетического анализа, параклинических методов исследования
- 3) молекулярно-генетических методов, биохимического анализа
- 4) клинической картины

ПРОКСИМАЛЬНАЯ СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ДЖОКЕЛА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) X-цепленному доминантному
- 4) X-цепленному рецессивному

НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИЮ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В МОЗГЕ ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) пуринов
- 2) металлов
- 3) витаминов
- 4) гликогена

РЕГУЛЯЦИЯ ПРОЦЕССА ТРАНСЛЯЦИИ ПРОИСХОДИТ ПРИ ПОМОЩИ

- 1) полиаденилирования
- 2) сплайсинга
- 3) РНК-интерференции
- 4) кэпирования

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ЗАБОЛЕВАНИИ С ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ ПАТОЛОГИЧЕСКОГО АЛЛЕЛЯ ГЕНА У ГЕТЕРОЗИГОТ 80%, В БРАКЕ ДВУХ БОЛЬНЫХ СУПРУГОВ АНОМАЛЬНЫЙ ФЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ _____ ПРОЦЕНТОВ ИХ ДЕТЕЙ

- 1) 65
- 2) 25
- 3) 45
- 4) 55

ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) эритроциты
- 2) эмаль зуба
- 3) тромбоциты
- 4) цельную кровь

АНАФАЗНОЕ ОТСТАВАНИЕ ХРОМОСОМ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ

- 1) моносомии
- 2) трисомии
- 3) полисомии
- 4) однородительской дисомии

НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ КЛИНИЧЕСКИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) прогрессирующей гипертрофией миокарда, метаболическим ацидозом
- 2) гепатомегалией, кардиомиопатией, прогрессирующей микроцефалией

3) эпилептической энцефалопатией, мышечной гипотонией, прогрессирующим течением

4) гипогликемией, миопатией, задержкой психомоторного развития

ГЕМОХРОМАТОЗ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИ ГЕТЕРОГЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, СВЯЗАННЫМ С НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА

1) кальция

2) меди

3) железа

4) марганца

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ПОЛОВЫХ КЛЕТКАХ, НАЗЫВАЮТСЯ

1) фетопатии

2) бластопатии

3) гаметопатии

4) эмбриопатии

КОНЦЕНТРАЦИЮ ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ В ПЛАЗМЕ КРОВИ ОПРЕДЕЛЯЮТ МЕТОДОМ

1) высокоэффективной жидкостной хроматографии

2) газовой хроматографии масс-спектрометрии

3) флюориметрии

4) спектрофотометрии

БОЛЕЗНЬ НИМАННА–ПИКА ТИП А/В ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

1) глюкоцереброзидазы

2) сфингомиелиназы

3) альфа-идуронидазы

4) галактоцереброзидазы

ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ мтДНК, ПРИВОДЯЩЕЙ К СИНДРОМУ MELAS, ЯВЛЯЕТСЯ

1) m.8344 A>G

2) m.8999 T>G

3) m.3243 A>G

4) m.11778 G>A

ЧИСЛО ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) В БАЗЕ МОНИТОРИНГА И ЧИСЛО ДЕТЕЙ И ПЛОДОВ С ВПР

1) не совпадает, так как число ВПР меньше числа зарегистрированных случаев

2) совпадает при отсутствии ограничений по срокам регистрации ВПР

3) совпадает, так как число ВПР равно числу зарегистрированных случаев

4) не совпадает, так как число ВПР больше, чем число зарегистрированных случаев

ГЕНЫ СЕМЕЙСТВА RAH КОДИРУЮТ

- 1) факторы транскрипции
- 2) рецепторы фактора роста
- 3) факторы роста, участвующие в эмбриональном развитии
- 4) молекулы сигнальной трансдукции

ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU С ЛОКУС СПЕЦИФИЧЕСКИМИ ПРОБАМИ ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) определить нуклеотидный состав исследуемого локуса
- 2) изучить кариотип больного
- 3) получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного
- 4) получить информацию о мутациях в гене

ЕСЛИ У НОВОРОЖДЕННОГО ВЫЯВЛЕНЫ РАСЩЕЛИНА ГУБЫ ЛЕВОСТОРОННЯЯ (Q36.9), ТРАНСПОЗИЦИЯ КРУПНЫХ СОСУДОВ СЕРДЦА (Q20.3), ОКОЛОУШНОЙ ВЫРОСТ (Q17.0), В ОКОНЧАТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ВЫНОСЯТ КОДЫ

- 1) Q36.9 и Q20.3
- 2) Q36.9 и Q20.3 и Q17.0
- 3) Q36.9 и Q17.0
- 4) Q20.3 и Q17.0

НАСЛЕДСТВЕННУЮ ФОРМУ МЕЛАНОМЫ ФОРМИРУЮТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) BRAF
- 2) CDKN2A
- 3) MLH1
- 4) BRCA1

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ РОКИТАНСКОГО – КЮСТНЕРА НАБЛЮДАЕТСЯ КАРИОТИП

- 1) 46,XY
- 2) 46,XX
- 3) 45,X/47,XY
- 4) 47,XXX

ПОД ТЕРМИНОМ ИНТЕРХРОМОСОМНАЯ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ

- 1) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 2) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому
- 3) вставку фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы
- 4) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы

СИНДРОМ VART-PUMPHREY НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) синдромом Джервелла - Ланге-Нильсена
- 2) синдромом Ваарденбурга, тип 1
- 3) пальмоплантарной кератодермой с глухотой/тугоухостью
- 4) синдромом Vohwinkel

В СЛУЧАЕ ТЯЖЁЛОГО ДЕФИЦИТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ПРОВОДЯТ

- 1) трансплантацию костного мозга
- 2) переливание плазмы крови
- 3) заместительную ферментотерапию
- 4) специальную диету

ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКОЙ ДЛЯ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ДНК-диагностика
- 2) кариотипирование
- 3) биохимический анализ
- 4) электронейромиография

НАРУШЕНИЕ СЕРДЕЧНОГО РИТМА, ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ ЭЛЕВАЦИЕЙ СЕГМЕНТА ST В ОТВЕДЕНИЯХ V1 -V2 И ОТРИЦАТЕЛЬНЫМ ЗУБЦОМ T НА СТАНДАРТНОЙ ЭКГ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Барттера
- 2) Барта
- 3) Бругада
- 4) Белла

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) гипергликемию
- 2) гигантизм внутренних органов
- 3) задержку внутриутробного развития плода
- 4) болезнь Гиршпрунга

ПОТЕНЦИАЛЬНЫМИ МИШЕНЯМИ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ МОГУТ БЫТЬ БЕЛКИ, КОТОРЫЕ

- 1) отсутствуют в опухоли, но присутствуют в нормальных тканях
- 2) присутствуют и в опухоли, и в нормальных тканях
- 3) присутствуют в опухоли, но отсутствуют в нормальных тканях
- 4) отсутствуют и в опухоли, и в нормальных тканях

ОСНОВНЫМ ЭЛЕКТРОФИЗИОЛОГИЧЕСКИМ ИССЛЕДОВАНИЕМ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СЕТЧАТКИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) электроэнцефалография
- 2) электроретинография
- 3) электронейрография
- 4) электроокулография

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО СОЧЕТАЕТСЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЁННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ

- 1) нейробластома
- 2) ретинобластома
- 3) гепатобластома

4) опухоль Вильмса

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) умственная недостаточность
- 2) пролапс митрального клапана
- 3) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах
- 4) брахицефалия

УМЕРЕННО ПЕНЕТРАНТНЫМ ГЕНОМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕМЕЙНОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ/РАКУ ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ATM
- 2) BRCA2
- 3) BRCA1
- 4) CFTR

СИНДРОМ ЛЕША – НИХАНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

К ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПАМ ОРГАНИЗАЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА ОТНОСЯТ ОГРАНИЧЕНИЕ БЕЛКА С ПРИМЕНЕНИЕМ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ АМИНОКИСЛОТНЫХ СМЕСЕЙ БЕЗ СОДЕРЖАНИЯ

- 1) фенилаланина и тирозина
- 2) метионина и тирозина
- 3) аланина и тирозина
- 4) глицина и тирозина

ФЕРМЕНТНАЯ ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) пероксисомных болезней
- 2) органических ацидурий
- 3) митохондриальных заболеваний
- 4) лизосомных болезней накопления

У ЖЕНЩИН, НОСИТЕЛЬНИЦ ОТ 56 ДО 200 КОПИЙ CGG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ FMR1, ПОВЫШЕН РИСК РАЗВИТИЯ

- 1) синдрома FRAXA
- 2) синдрома FRAXE
- 3) привычного невынашивания беременности
- 4) преждевременной недостаточности яичников

РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ ГЕНАМИ ДЛЯ ФИЗИЧЕСКОЙ КАРТЫ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ ПО

- 1) количеству нуклеотидных пар между ними

- 2) количеству хромосомных бэндов между их локусами
- 3) частоте кроссинговера между ними
- 4) количеству других генов между ними

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ПЕЧЕНИ КАК СПОСОБ ЛЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОКАЗАНА ПРИ

- 1) синдроме Прадера – Вилли
- 2) гиперфенилаланинемии
- 3) синдроме Видемана – Беквита
- 4) болезни Вильсона – Коновалова

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО □ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) анофтальм
- 2) микрофтальм
- 3) анкилоблефарон
- 4) криптофтальм

ПАТОЛОГИЯ ГЕМОГЛОБИНА ПРИ СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНОЙ АНЕМИИ ПРИВОДИТ К

- 1) изменению поверхностного заряда эритроцита
- 2) чувствительности эритроцитов к изменению осмолярности крови
- 3) изменению формы и ригидности эритроцитов
- 4) чувствительности эритроцитов к изменению pH крови

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ СОЧЕТАЕТСЯ

- 1) гепатобластома
- 2) нейробластома
- 3) опухоль Вильмса
- 4) опухоль гонад

МИКРОФОРМОЙ РАСЩЕЛИНЫ НЁБА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) адонтия
- 2) микроглоссия
- 3) расщелина язычка
- 4) микрогения

ЭЛЕКТРОНЕЙРОМИОГРАФИЯ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ ВЕРИФИКАЦИИ

- 1) ишемии мозга
- 2) детского церебрального паралича
- 3) первично-мышечного заболевания
- 4) эпилепсии

САМОЙ РАСПРОСТРАНЕННОЙ ПАТОГЕННОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ BRCA 1 В РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 185delAG

- 2) 5382insC
- 3) 2080delA
- 4) 4153delA

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) полигенным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) сцепленным с полом

СОГЛАСНО РЕЗУЛЬТАТАМ АНАЛИЗА СЦЕПЛЕНИЯ, ПРЕДСТАВЛЕННЫМ НА РИСУНКЕ, РЕКОМБИНАНТНЫЙ ГЕНОТИП УСТАНОВИЛИ У

- 1) III.5
- 2) III.7
- 3) III.4
- 4) III.6

К ПАТОГНОМОНИЧНОМУ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОМУ ПРИЗНАКУ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА ОТНОСЯТ

- 1) гетерохромию радужки
- 2) узелки Лиша
- 3) пигментную дегенерацию сетчатки
- 4) атрофию зрительного нерва

С ЦЕЛЬЮ ПРОВЕДЕНИЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) клонированный фрагмент ДНК
- 2) акриламидный и агарозный гель
- 3) термостабильную полимеразу
- 4) ферменты рестрикции

К ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ МУКОПОЛИСАХАИДОЗА I ТИПА ОТНОСЯТ

- 1) мышечную гипотонию, эпилепсию
- 2) задержку психомоторного развития, умственную отсталость, грубые черты лица, пороки клапанов сердце, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов
- 3) миалгию, гипертрофическую кардиомиопатию, спленомегалию, пигментную дегенерацию сетчатки
- 4) нейросенсорную тугоухость, атаксию, спастическую параплегию

ПОВЫШЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ ГОМОГЕНТИЗИНОВОЙ КИСЛОТЫ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) глутаровой ацидемии 2 типа
- 2) X-сцепленной адренолейкодистрофии
- 3) алкаптонурии
- 4) неонатальной адренолейкодистрофии

В ХРОМОСОМНОМ АНАЛИЗЕ НЕ НУЖДАЮТСЯ ЖЕНЩИНЫ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ В АНАМНЕЗЕ

- 1) детей с хромосомными синдромами
- 2) детей с умственной отсталостью вследствие ядерной желтухи
- 3) детей с множественными врожденными пороками развития
- 4) спонтанные аборт в первом триместре беременности

ИЗМЕНЕНИЕ В ГЕНЕ NF1 ВЫЯВЛЯЮТ ПРИ

- 1) нейрофиброматозе 2 типа
- 2) нейрофиброматозе 1 типа
- 3) синдроме Нунан
- 4) туберозном склерозе

НИЗКОРОСЛОСТЬ, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, КОРОТКИЙ НОС, КОРОТКАЯ ШЕЯ, ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА, КРИПТОРХИЗМ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Мартина – Белла
- 2) Нунан
- 3) неполной тестикулярной феминизации
- 4) Опитца

ДЛЯ СИНДРОМА MERRF ХАРАКТЕРЕН ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) в младенчестве с грубой задержкой психомоторного развития
- 2) после периода нормального развития
- 3) в неонатальном периоде с генерализованной эпилепсией
- 4) в детском возрасте с задержкой речевого развития

ДИАГНОСТИКУ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ВАРИАНТА НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ У ЛИЦ МУЖСКОГО ПОЛА НЕОБХОДИМО НАЧАТЬ С АНАЛИЗА МУТАЦИЙ В _____ ГЕНЕ

- 1) CDKL5
- 2) SCN1A
- 3) ARX
- 4) FMR1

С Х-ХРОМОСОМОЙ СЦЕПЛЕН ГЕН

- 1) синдрома Клайнфельтера
- 2) синдрома Шерешевского - Тернера
- 3) аденогенитального синдрома
- 4) гемофилии А

НИЖНЯЯ ГРАНИЦА УРОВНЯ РАЗРЕШЕНИЯ ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ G-ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ СОСТАВЛЯЕТ _____ ПАР ОСНОВАНИЙ

- 1) 5 миллионов
- 2) 1 миллион
- 3) 20 миллионов
- 4) 500 тысяч

ПРЕПАРАТ ДЛЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ, КОТОРЫЙ УСИЛИВАЕТ АКТИВНОСТЬ БЕЛКА CFTR, НАХОДЯЩЕГОСЯ НА ПОВЕРХНОСТИ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) корректор
- 2) потенциатор
- 3) стимулятор
- 4) индуктор

СИНДРОМ ЛИНЧА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

МИКРОДУПЛИКАЦИИ 15q11-q13 НА ХРОМОСОМЕ МАТЕРИНСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ АССОЦИИРОВАНЫ С ПОВЫШЕННЫМ РИСКОМ РАЗВИТИЯ

- 1) гипертонии и сердечно-сосудистых заболеваний
- 2) дефектов межжелудочковой и межпредсердной перегородок сердца
- 3) шизофрении и расстройств аутистического спектра
- 4) ожирения и гиперхолестеринемии

РАННЕЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ОПРЕДЕЛЯЕТ ТАКТИКУ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ

- 1) рестриктивной кардиомиопатии
- 2) недифференцированной кардиомиопатии
- 3) некомпактной кардиомиопатии
- 4) синдроме удлинённого интервала QT

ТРАДИЦИОННАЯ ХИМИОТЕРАПИЯ ПО СРАВНЕНИЮ С ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИЕЙ

- 1) менее токсична
- 2) более токсична
- 3) нетоксична вовсе
- 4) так же токсична

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ ПРИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:100000
- 2) 1:1000000
- 3) 1:1000
- 4) 1:10000

ДЛЯ ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ПОЛУГОДИЯ ЖИЗНИ С ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ НАИБОЛЕЕ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНЫМ ИСТОЧНИКОМ ЕСТЕСТВЕННОГО БЕЛКА СЧИТАЮТ

- 1) смесь на основе сывороточного белка
- 2) смеси, предназначенные для недоношенных детей
- 3) безлактозную смесь
- 4) грудное молоко

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСЯТ

- 1) фиброзные контрактуры пальцев и коленных суставов
- 2) умственную недостаточность
- 3) брахицефалию
- 4) единственную сгибательную складку на ладонях и мизинцах

ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ II ТИПА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) сцепленно с X-хромосомой
- 4) мультифакториально

НАИБОЛЕЕ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ПРИ ГИПОАЛЬФАЛИПОПРОТЕИНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) акантоцитоз
- 2) ишемическая болезнь сердца
- 3) атаксия
- 4) ксантоматоз

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМ ВХОДИТ В СТРУКТУРУ СИНДРОМА

- 1) Сотоса
- 2) Дауна
- 3) Нунан
- 4) МакКьюна-Олбрайта-Брайцева

МИНИМАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ТАКИЕ КАК, АСИММЕТРИЧНАЯ ГИПЕРТРОФИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ И ГЕАНГИОМЫ, НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Марфана
- 2) Клиппеля-Треноне-Вебера
- 3) Ларсена
- 4) Мартина-Белл

В ДНК ВСТРЕЧАЮТСЯ КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ ПАРЫ

- 1) Т-Г и А-Т
- 2) А-Т и Г-Ц
- 3) А-Ц и Ц-А
- 4) Г-Ц и А-Ц

ОТДАЛЕННЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ РАДИАЦИОННОГО ПОРАЖЕНИЯ РЕГИСТРИРУЮТСЯ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) микроядерного теста
- 2) анализа дицентрических хромосом
- 3) FISH-теста на стабильные хромосомные транслокации
- 4) анализа кольцевых хромосом

В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ У НОВОРОЖДЕННОГО ИНИЭНЦЕФАЛИИ И АМЕЛИИ ВЕРХНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ КОДИРУЮТ

- 1) Q00.2 - инэнцефалия и Q71.0 – полное отсутствие верхних конечностей
- 2) только Q00.2 - инэнцефалия
- 3) только Q71.0 – полное отсутствие верхних конечностей
- 4) Q89.7 - множественные врожденные аномалии, не классифицированные в других рубриках

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КИСЛОЙ А-1,4-ГЛЮКОЗИДАЗЫ ПРИВОДИТ К

- 1) болезни Помпе
- 2) болезни Гиршпрунга
- 3) хореи Гентингтона
- 4) болезни Таруи

У НОВОРОЖДЕННОГО С НЕОНАТАЛЬНОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ В НОРМЕ

- 1) фитановая кислота
- 2) пристановая кислота
- 3) ОДЦЖК
- 4) ацилкарнитин

МЕТОД Fiber-FISH ПРЕДСТАВЛЯЕТ

- 1) гибридизацию in situ с использованием ДНК-зондов, специфичных для сестринских хроматид
- 2) использование деконденсированных ДНК-зондов, размером не менее 10 т.п.о., для гибридизации на препаратах метафазных хромосом
- 3) in situ гибридизацию ДНК-зондов на деконденсированном хроматине или фибриллах ДНК
- 4) гибридизацию in situ на деконденсированном хроматине интерфазных ядер

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) aCGH
- 2) стандартное цитогенетическое исследование
- 3) ПЦР
- 4) Флуоресцентная гибридизация in situ

СИНДРОМ РОТОРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ЖЕЛТУХОЙ И

- 1) синдромом мальабсорбции

- 2) атаксией
- 3) прогрессирующим цитолизом
- 4) нормальными печеночными трансаминазами

СРЕДИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЗ ПОДКЛАССА

- 1) пероксисомных нарушений
- 2) нарушений митохондриального β -окисления
- 3) лизосомных болезней накопления
- 4) аминокцидопатий

ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) гибридизацию меченой радиоактивным фосфором ДНК-пробы с комплементарной ей последовательностью ДНК исследуемого образца
- 2) гибридизацию флуорохрома с последовательностью ДНК исследуемого образца
- 3) соединение in vitro комплементарных одноцепочечных нуклеиновых кислот в одну молекулу
- 4) гибридизацию меченой флуорохромом ДНК-пробы с комплементарной ей последовательностью ДНК исследуемого образца

СПЕЦИФИЧНОСТЬ ПЦР ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ

- 1) обратной транскриптазой
- 2) эффективным выделением нуклеиновых кислот
- 3) полимеразой
- 4) праймерами

ПРИ БУЛЬБО-СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ КЕННЕДИ, КАК ПРАВИЛО, НЕ ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) повышение сухожильных рефлексов
- 2) гинекомастию
- 3) фасцикуляции мышц
- 4) нарушение глотания

ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП, ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ НА РИСУНКЕ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С

- 1) I-клеточной болезнью
- 2) болезнью Фабри
- 3) мукополисахаридозом I типа
- 4) болезнью Данона

ДЛЯ СИНДРОМА ААРСКОГО ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) мультифакториальный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) X-сцепленный

ПРИ НЕОНАТАЛЬНОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ КРОМЕ ОДЦЖК НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) кетоновых тел
- 2) фитановой кислоты
- 3) свободного карнитина
- 4) длинноцепочечных ацилкарнитинов

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НАНИЗМ, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ НА ШЕЕ, БОЧКООБРАЗНУЮ ГРУДНУЮ КЛЕТКУ В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 45, X, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ

- 1) Эдвардса
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Патау
- 4) Мартина – Белла

МАРФАНОПОДОБНЫЙ ФЕНОТИП, ПЛОСКОЕ ЛИЦО, ПРОПТОЗ ГЛАЗНЫХ ЯБЛОК, ГЛАУКОМА, ОТСЛОЙКА СЕТЧАТКИ, РАСЩЕЛИНЫ НЁБА, СКОЛИОЗ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Элерса – Данло
- 2) Вейла – Марчезани
- 3) Стиклера тип 1
- 4) Марфана

ОБОЗНАЧЕНИЮ С-ОКРАСКИ ХРОМОСОМ, СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ, СООТВЕТСТВУЕТ

- 1) CTG
- 2) CBG
- 3) QFH
- 4) QFQ

ОСНОВНЫМИ РЕГУЛЯТОРАМИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) ДНК-лигазы
- 2) тирозин-гидроксилазы
- 3) циклин-зависимые киназы (cdk)
- 4) аспартат-трансферазы

ЗАПИСЬ p.Trp26* соответствует

- 1) синонимичной замене
- 2) мутации типа фрейм-шифт
- 3) мисенс-мутации
- 4) нонсенс-мутации

ВО ВЗАИМОДЕЙСТВИИ ГЕНОВ НАИБОЛЕЕ ВАЖНЫМ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) эпистаз
- 2) комплементарность
- 3) доминирование
- 4) аддитивность

ДЛЯ КЛАССИЧЕСКОЙ (С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ РАЗЛИЧНЫМИ КРАСИТЕЛЯМИ) ПРОЦЕДУРЫ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ИНДИВИДУАЛЬНОГО КАРИОТИПА ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) клетки костного мозга
- 2) лимфоциты
- 3) базофилы
- 4) эозинофилы

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА МАНИФЕСТИРУЮТ

- 1) в возрасте от года до трёх лет
- 2) на первом году жизни
- 3) после семи лет
- 4) в возрасте от трёх до шести лет

ИЗМЕНЕНИЕ РОГОВИЦЫ, ПРЕДСТАВЛЕННОЕ НА РИСУНКЕ, ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) метахроматической лейкодистрофии
- 2) болезни Данона
- 3) болезни Тея – Сакса
- 4) болезни Фабри

К ГЕНАМ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ ДВУЦЕПОЧЕЧНЫХ РАЗРЫВОВ ОТНОСЯТСЯ

- 1) KRAS, NRAS, BRAF
- 2) MLH1, MSH2, MSH6
- 3) BRCA1, BRCA2
- 4) RB1, TP53

СИСТЕМНЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ НАЗЫВАЮТ

- 1) изолированный порок развития
- 2) пороки развития в пределах одной системы органов
- 3) изолированный порок развития
- 4) два и более пороков в разных системах органов

ГЕНОМНОЕ РЕДАКТИРОВАНИЕ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ

- 1) кислот
- 2) солей
- 3) антибиотиков
- 4) систем CRISPR/Cas, ZFNs, TALENs

ОДНИМ ИЗ КЛИНИЧЕСКИХ ТИПОВ GM₂-ГАНГЛИОЗИДОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) семейная инфантильная амавротическая идиотия с поражением внутренних органов
- 2) болезнь Данона
- 3) генерализованный ганглиозидоз Нормана – Ландинга
- 4) болезнь Тея – Сакса

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МИАСТЕНИЙ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВЕН МЕТОД

- 1) автоматического секвенирования отдельных генов по Сенгеру
- 2) секвенирования экзона нового поколения
- 3) исследования кариотипа
- 4) хромосомного микроматричного анализа

ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ КЛАССИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ РЕФСУМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) накопление фитановой кислоты
- 2) накопление ОДЦЖК
- 3) нарушение синтеза плазмалогенов
- 4) накопление пипеколовой кислоты

К ГРУППЕ КАНАЛОПАТИЙ ОТНОСИТСЯ

- 1) моторно-сенсорная нейропатия 1А типа
- 2) миотоническая дистрофия
- 3) миотония Томсена
- 4) мышечная дистрофия Дюшенна

ИНФОРМАЦИЯ О КРОВНОМ РОДСТВЕ СУПРУГОВ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ, НАСЛЕДУЕМЫХ

- 1) аутосомно-доминантно с неполной пенетрантностью
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцепленно-рецессивно
- 4) X-сцепленно-доминантно

К ПРЕИМУЩЕСТВАМ МЕТОДА ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ IN SITU (FISH), ПО СРАВНЕНИЮ С АНАЛИЗОМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ, НЕ ОТНОСЯТ

- 1) низкую стоимость реагентов и расходных материалов
- 2) возможность проведения исследования в интерфазе клеточного цикла, в том числе на цитологических мазках, гистологических срезах
- 3) более высокую чувствительность
- 4) более высокую разрешающую способность и возможность выявить хромосомные aberrации, не определяемые при анализе дифференциально окрашенных хромосом

ХАРАКТЕРНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА В СОЧЕТАНИИ С ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ СИМПТОМАТИКОЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) микрофтальм
- 2) экзантема
- 3) гипертрофическая кардиомиопатия
- 4) изменение структуры волос

НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ПОЛУЧЕНИЕ СПЕРМАТОЗОИДОВ С ПОМОЩЬЮ ТЕСТИКУЛЯРНОЙ БИОПСИИ ПРИ АЗООСПЕРМИИ У БОЛЬНЫХ С

- 1) микроделецией Y-хромосомы
- 2) синдромом Клайнфельтера
- 3) синдромом SBAVD
- 4) синдромом 46, XX-мужчина

ГОЛАНДРИЧЕСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – ЭТО ПЕРЕДАЧА ПРИЗНАКА ТОЛЬКО ОТ

- 1) отца к дочери
- 2) матери к сыну
- 3) отца к сыну
- 4) матери к дочери

НЕЙРОМИОТОНΙΑ С АКСОНАЛЬНОЙ НЕЙРОПАТИЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ HINT1, НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ P.S. HINT1

- 1) X-сцепленному доминантному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

ПРИМЕНЕНИЕ КОЛХИЦИНА ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) накопление клеток в стадии метафазы
- 2) отсутствие наложений хромосом в метафазной пластинке
- 3) улучшение качества дифференциальной окраски хромосом
- 4) разрушение клеточной мембраны

ПЕРВЫМ ЭТАПОМ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) трансляция
- 2) сплайсинг
- 3) репликация
- 4) транскрипция

СИНДРОМ МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ МЭН 2А ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) CDH1
- 2) RET

- 3) NF1
- 4) WT

СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ

- 1) профилактики
- 2) диагностики
- 3) лечения
- 4) мониторинга

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА- ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C14:1; C14; C14:2
- 2) C0
- 3) C16:1OH; C16OH; C18:1OH; C18OH
- 4) C6; C8; C10:1; C10

ДЕФИЦИТ ТРАНСПОРТЁРА ГЛЮКОЗЫ, КАК ПРАВИЛО, МАНИФЕСТИРУЕТ У ДЕТЕЙ

- 1) первого полугодия жизни
- 2) старше 2-х лет
- 3) школьного возраста
- 4) с 1 года жизни после промежутка нормального развития

ХРОМОСОМНАЯ МИКРОДИССЕКЦИЯ ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) редактирование хромосомного набора за счет элиминации aberrантной или сверхчисленной хромосомы
- 2) идентификацию происхождения aberrантного хромосомного материала в кариотипе за один раунд обратной in situ гибридизации
- 3) создание ДНК-библиотек, обогащенных фракциями гетерохроматина
- 4) получение ДНК-зондов для сравнительной геномной гибридизации

ВРЕМЕННАЯ ЧАСТИЧНАЯ РАЗБОРКА НУКЛЕОСОМЫ ПРОИСХОДИТ ПРИ ПРОЦЕССЕ

- 1) трансляции
- 2) репликации
- 3) транскрипции
- 4) рекомбинации

В СЕМЬЕ, ГДЕ У ПРОБАНДА - ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ ВСЕ ДОЧЕРИ ЗДОРОВЫ, СЫН И ОДИН ИЗ БРАТЬЕВ БОЛЬНЫ, А РОДИТЕЛИ, МУЖ И ВСЕ ЕГО РОДСТВЕННИКИ ЗДОРОВЫ, МОЖНО ПРЕДПОЛАГАТЬ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) Y-сцепленный

ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ МУЖСКИХ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) эмбриогенез
- 2) онтогенез
- 3) овогенез
- 4) сперматогенез

ОМФАЛОЦЕЛЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЧАСТЬЮ СИНДРОМА

- 1) пентада Кантрелла
- 2) Клайнфельтера
- 3) Алажиля
- 4) «кошачьего» крика

СИМПТОМ «СВИСТЯЩЕГО ЛИЦА» ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Лежена
- 2) Дауна
- 3) Фримена-Шелдона
- 4) Вольфа-Хиршхорна

МОБИЛЬНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ ГЕНОМА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) диспергированными повторами
- 2) тандемными повторами
- 3) простыми повторами
- 4) палиндромами

ДРЕЙФ ГЕНОВ ОБУСЛОВЛЕН

- 1) случайным распределением генов в популяции малого размера
- 2) уровнем мутационного процесса
- 3) уровнем отбора
- 4) нарушением панмиксии

ДИСЛИПИДЕМИЯ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) фенилкетонурии
- 2) гликогенозах
- 3) несовершенном остеогенезе
- 4) нарушениях цикла мочевинообразования

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства
- 2) биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством
- 3) передачу заболеваний в ряду поколений
- 4) передачу заболеваний через поколение

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА С НВ ВАРТ СИНДРОМОМ (КЛИНИЧЕСКАЯ

ФОРМА АЛЬФА ТАЛАССЕМИИ) У РОДИТЕЛЕЙ, ЯВЛЯЮЩИХСЯ НОСИТЕЛЯМИ ДЕЛЕЦИИ ДВУХ ГЕНОВ АЛЬФА-ГЛОБИНОВ В ЦИС-ПОЛОЖЕНИИ (--/ $\alpha\alpha$), СОСТАВЛЯЕТ (В%)

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 25

ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (FISH) СОСТОИТ В

- 1) картировании определенных последовательностей ДНК непосредственного на хромосомных препаратах
- 2) определении биохимических дефектов, связанных с хромосомными мутациями
- 3) определении нуклеотидной последовательности генов
- 4) рестрикционном анализе структуры гена

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах
- 2) умственная недостаточность
- 3) врожденный вывих головки бедренной кости
- 4) брахицефалия

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ КИФОСКОЛИОТИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСИТСЯ

- 1) геморрагический синдром
- 2) гипогликемия
- 3) выраженная умственная недостаточность
- 4) выраженная мышечная гипотония

К ВИДАМ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ НЕ СОВМЕСТИМЫМ С ЖИВОРОЖДЕНИЕМ ОТНОСЯТ

- 1) моносомии по аутосомам
- 2) трисомии по аутосомам
- 3) трисомии по половым хромосомам
- 4) сбалансированные транслокации

ФЕРМЕНТНАЯ ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПРОВОДИТСЯ

- 1) длительно постоянно
- 2) до 30 лет
- 3) до 50 лет
- 4) до достижения нормализации уровня тромбоцитов

НИЗКОУРОВНЕВЫЙ МОЗАИЦИЗМ ПО ХРОМОСОМЕ X У ЖЕНЩИН

- 1) может являться физиологическим или патологическим в зависимости от генотипа

- 2) всегда является патологическим
- 3) может являться физиологическим
- 4) может являться физиологическим или патологическим в зависимости от кариотипа

НАЛИЧИЕ ОГРАНИЧЕННОГО ПЛАЦЕНТАРНОГО МОЗАИЦИЗМА II ТИПА У ПЛОДА, ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ ПРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОМ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА

- 1) клеток цитотрофобласта хориона и лимфоцитов пуповинной крови
- 2) клеток экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона и лимфоцитов пуповинной крови
- 3) амниоцитов и лимфоцитов пуповинной крови
- 4) клеток цитотрофобласта и экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона

ДОЛЯ X-СЦЕПЛЕННО НАСЛЕДУЕМЫХ НОЗОЛОГИЧЕСКИХ ФОРМ ИЗОЛИРОВАННОЙ (НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ) НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 5-20
- 2) 1-3
- 3) 40-50
- 4) 20-30

ТРЕТЬЯ СТЕПЕНЬ РОДСТВА ПРЕДПОЛАГАЕТ _____ % ОБЩИХ ГЕНОВ

- 1) 12,5
- 2) 25
- 3) 33
- 4) 6,25

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ □ ИЗМЕНЕНИЯ КОЖИ ПОДМЫШЕЧНОЙ ОБЛАСТИ У БОЛЬНОГО МОЖНО РАСЦЕНИТЬ КАК

- 1) ангиоматоз
- 2) гиперкератоз
- 3) чёрный акантоз
- 4) ихтиоз

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ПОЛНОГО ЦИКЛА СПЕРМАТОГЕНЕЗА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 23 дня
- 2) 90 дней
- 3) 48 дней
- 4) 74 дня

МОЛЕКУЛА ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) одноцепочечную молекулу
- 2) двухцепочечную молекулу
- 3) полипептид
- 4) соединение бензольных колец

МУТАЦИИ ТИПА ДЕФИШЕНСИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) один из типов незаконной транслокации
- 2) делеции центромерного участка хромосомы
- 3) делеции концевой участка хромосомы
- 4) потерю белком функции

МЕСТО РАСПОЛОЖЕНИЯ ГЕНА НА ХРОМОСОМЕ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) праймером
- 2) опероном
- 3) локусом
- 4) сайтом

НАИБОЛЕЕ УДОБНОЙ СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ МОРФОЛОГИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) анафаза
- 2) интерфаза
- 3) профаза
- 4) метафаза

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ СЕТЧАТКИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) клиническим полиморфизмом на терминальной стадии
- 2) дебютированием в четвертой декаде жизни
- 3) выраженной генетической гетерогенностью
- 4) слепотой в терминальной стадии во всех случаях

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА В РАЗЛИЧНЫХ ОРГАНАХ ПРОИСХОДИТ НАКОПЛЕНИЕ

- 1) меди
- 2) железа
- 3) марганца
- 4) кальция

АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИН ПОВЫШАЕТСЯ В КРОВИ ПРИ

- 1) митохондриальных гепатопатиях
- 2) митохондриальных миопатиях
- 3) митохондриальных энцефаломиопатиях
- 4) лизосомных болезнях

СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНЫХ ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ _____ МЕТОДА

- 1) клинико-генеалогического
- 2) близнецового
- 3) популяционно-статистического
- 4) молекулярно-генетического

НАРУШЕНИЯ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивный
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

АЛОПЕЦИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) галактоземии 1 типа
- 2) некетолической гиперглицинемии
- 3) недостаточности биотинидазы
- 4) непереносимости фруктозы

АНОСМИЯ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) X-сцепленной адренолейкодстрофии
- 2) неонатальной адренолейкодстрофии
- 3) болезни Рефсума
- 4) синдрома Цельвегера

СЛОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) выраженной клинической гетерогенностью
- 2) сложностью исследования митохондриальной ДНК
- 3) стоимостью исследований
- 4) отсутствием маркеров митохондриальной патологии

РЕБЕНКУ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА РАЗВИТИЕ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) гистидазы
- 2) щелочной фосфатазы
- 3) аргиназы
- 4) ферментного комплекса дегидрогеназы

ДЕНАТУРАЦИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК НА ХРОМОСОМНОМ ПРЕПАРАТЕ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ДОСТИГАЕТСЯ ОБРАБОТКОЙ _____ °С В ТЕЧЕНИЕ 2 МИНУТ

- 1) 96% этанолом при 60
- 2) абсолютным спиртом при 60
- 3) 50% раствором формамида при 45
- 4) 70% раствором формамида при 70

СХЕМА НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ ИМЕЕТ ВИД

- 1) ИРТ-ИРТ-Потовая проба
- 2) ИРТ-ДНК (частые мутации) -Потовая проба
- 3) ДНК (частые мутации) -ИРТ-Потовая проба

4) ИРТ-Панкреатит-ассоциированный протеин-Потова проба

«МАСЛО ЛОРЕНЦО» НАЗНАЧАЮТ В СОЧЕТАНИИ С ____ ДИЕТОЙ

- 1) низкожировой
- 2) низкобелковой
- 3) высокожировой
- 4) высокобелковой

ПРИ НАЛИЧИИ СТРУКТУРНЫХ МУТАЦИЙ ДВУХ РАЗНЫХ АУТОСОМ ОНИ УКАЗЫВАЮТСЯ В ФОРМУЛЕ В ПОРЯДКЕ

- 1) алфавитном
- 2) уменьшения размера изменённых фрагментов
- 3) возрастания номеров аутосом
- 4) уменьшения клинического эффекта

ФЕНОТИП ПАЦИЕНТА, ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ НА РИСУНКЕ ◻ И КАРТИНА ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ ◻ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) Барта
- 2) Ли
- 3) MELAS
- 4) Кернса - Сейра

ПРОЦЕСС КОНДЕНСАЦИИ ХРОМАТИНА, РАЗБОРКУ ЯДЕРНОЙ ЛАМИНЫ И ДРУГИХ КЛЕТОЧНЫХ ОРГАНЕЛЛ НА РАННИХ СТАДИЯХ МИТОЗА ЗАПУСКАЕТ ПРОТЕИНКИНАЗА

- 1) Cdk2
- 2) Cdk4
- 3) Cdk6
- 4) Cdk1

СИНДРОМ ДРАВЕ ЧАЩЕ ВСЕГО АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЕЙ В ГЕНАХ

- 1) RELN , CPA 6
- 2) SCN 10 A, SCN2B
- 3) SCN1A , GABRG2
- 4) CHRNA 4, CHRNB 2

В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА 15% ОТ ОБЩЕЙ СОВОКУПНОСТИ СТРУКТУРНЫХ ЕДИНИЦ ПРИХОДИТСЯ НА

- 1) уникальные некодирующие последовательности
- 2) повторы, содержащие МГЭ
- 3) экзоны
- 4) интроны

ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцеплено доминантно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцеплено рецессивно

ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА СОМАТИЧЕСКОГО ЯДРА В ЭНУКЛЕИРОВАННУЮ ЯЙЦЕКЛЕТКУ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) редактирование генома
- 2) донация митохондрий
- 3) экстракорпоральное оплодотворение
- 4) клонирование

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ ТЯЖЁЛОЙ ФОРМЫ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ ВСЕМ БОЛЬНЫМ ПОКАЗАНО

- 1) проведение теста на чувствительность к синтетическому аналогу тетрагидробиоптерина
- 2) назначение строгой гипофенилаланиновой диеты
- 3) молекулярно-генетическое исследование генов, ответственных за метаболизм биоптерина
- 4) молекулярно-генетическое исследование гена фенилаланингидроксилазы

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ TUMP , КЛИНИЧЕСКИ ОТНОСИТСЯ К _____ ТИПУ

- 1) гепатоцеребральному
- 2) миопатическому
- 3) гастроинтестинальному
- 4) энцефаломиопатическому

ДЛЯ ВРОЖДЕННОЙ ГЛАУКОМЫ С НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ УГЛА ПЕРЕДНЕЙ КАМЕРЫ ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА СИНДРОМ MERRF ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НАЧАТЬ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК С

- 1) секвенирования полного экзона
- 2) поиск крупных делеций в митохондриальной ДНК
- 3) поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК
- 4) секвенирования панели ядерных генов

ПРИ АНАЛИЗЕ АМИНОКИСЛОТ И АЦИЛКАРНИТИНОВ МЕТОДОМ ТМС МОЖНО ВЫЯВИТЬ _____ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА

- 1) более 1000

- 2) около 100
- 3) около 40
- 4) около 500

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) GBA
- 2) NPC2
- 3) SERPIN A 1
- 4) IDUA

СОЧЕТАНИЕ РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ/НЁБА С ЯМКАМИ НА СЛИЗИСТОЙ ПОВЕРХНОСТИ НИЖНЕЙ ГУБЫ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) порок тератогенной природы
- 2) хромосомный синдром
- 3) изолированную форму расщелины губы/нёба мультифакториальной этиологии
- 4) моногенный синдром Ван дер Вуда

ОСНОВНОЙ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ ЯВЛЯЕТСЯ ДЕЛЕЦИЯ В ОБЛАСТИ

- 1) 18q21
- 2) 10p13
- 3) 22q11.2
- 4) 17p13

ДЛЯ ГОМОЦИСТИНУРИИ ХАРАКТЕРНО ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ УРОВНЯ

- 1) цистина
- 2) триптофана
- 3) метионина
- 4) аланина

ДЛЯ РЕШЕНИЯ ВОПРОСА ДЕТОРОЖДЕНИЯ В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ У СУПРУГИ НОСИТЕЛЬСТВА РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ (15;15) ПРИ СОХРАННОЙ ФЕРТИЛЬНОСТИ У МУЖА НЕОБХОДИМО РЕКОМЕНДОВАТЬ ПРОВЕДЕНИЕ

- 1) программ ЭКО с донорскими ооцитами
- 2) программ ЭКО с преимплантационным генетическим тестированием эмбрионов на анеуплоидии
- 3) программ ЭКО с программой суррогатного материнства
- 4) пренатальной инвазивной цитогенетической диагностики

ДВУХУДАРНУЮ ТЕОРИЮ КАНЦЕРОГЕНЕЗА СФОРМУЛИРОВАЛ

- 1) Феллинг
- 2) Кнадсен
- 3) Уотсон
- 4) Бочков

ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гипогонадизм
- 2) гиперсекреция СТГ
- 3) гиперпролактинемия
- 4) псевдогипопаратиреоз

С-ОКРАСКА ХРОМОСОМ ДОСТИГАЕТСЯ ОБРАБОТКОЙ ПРЕПАРАТОВ

- 1) цитратом натрия
- 2) гидроксидом бария
- 3) акрихином
- 4) красителем Гимза

МУТАЦИИ В ГЕНЕ НЕХА ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ

- 1) Тея – Сакса
- 2) Сандхоффа
- 3) Фабри
- 4) Краббе

ДОМИНИРУЮЩИМ ГЛАЗНЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ БОЛЬШИНСТВА ФОРМ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) астигматизм
- 2) пресбиопия
- 3) гиперметропия
- 4) миопия

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ СОПРОВОЖДАЕТСЯ _____ СИНДРОМОМ

- 1) миелодиспластическим
- 2) диспептическим
- 3) гипертоническим
- 4) анемическим

СОЕДИНЕНИЕМ, НАИБОЛЕЕ ТОКСИЧНЫМ ДЛЯ НЕРВНЫХ КЛЕТОК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) изовалериановая кислота
- 2) лактат
- 3) аммоний
- 4) 3-ОН-бутират

В КАЧЕСТВЕ КОМПЕНСАЦИИ БЕЛКА ПАЦИЕНТАМ С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1 ТИПА НАЗНАЧАЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ СМЕСИ, НЕ СОДЕРЖАЩИЕ

- 1) орнитин и глютамин
- 2) фенилаланин и тирозин
- 3) аргинин и цитруллин
- 4) лизин и триптофан

СРЕДИ ДЕТЕЙ ЖЕНЩИНЫ, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А, БУДУТ

- 1) больными 100% девочек
- 2) носительницами патологического гена 100% девочек
- 3) больными 100% мальчиков
- 4) больными 50% мальчиков

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ СОСТАВЛЯЕТ _____ ЧЕЛОВЕК

- 1) 1:1000
- 2) 1:250-500
- 3) 1:10000
- 4) 1:2700

ОПРЕДЕЛЕНИЕ МИКРОСАТЕЛЛИТНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ВАЖНО ПРИ ДИАГНОСТИКЕ

- 1) увеальной меланомы
- 2) синдрома Ли – Фраумени
- 3) рака молочной железы
- 4) рака толстой кишки

ОПТИМАЛЬНЫМ УСЛОВИЕМ ХРАНЕНИЯ ДНК ДЛЯ ЕЕ ПОСЛЕДУЮЩЕГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ В ДНК-ДИАГНОСТИКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) хранение неделю при комнатной температуре
- 2) заморозка на -20°C и хранение в морозильнике необходимое время
- 3) хранение 1 месяц при температуре $+20^{\circ}\text{C}$
- 4) хранение в холодильнике на $+4^{\circ}\text{C}$

СПОСОБНОСТЬ ОДНОГО ГЕНА ВЛИЯТЬ НА НЕСКОЛЬКО ПРИЗНАКОВ НАЗЫВАЮТ

- 1) полимерией
- 2) плейотропией
- 3) сверхдоминированием
- 4) эпистазом

СОГЛАСНО ЕВРОПЕЙСКИМ РЕКОМЕНДАЦИЯМ РЕБЕНОК С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ В ВОЗРАСТЕ ОТ 1 ГОДА ДО 18 ЛЕТ ДОЛЖЕН НАБЛЮДАТЬСЯ ВРАЧОМ-ГЕНЕТИКОМ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В (В МЕСЯЦАХ)

- 1) 3
- 2) 12
- 3) 2
- 4) 6

ЧАСТОТА СИНДРОМА ДАУНА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:1500-2000
- 2) 1:2000-3000
- 3) 1:300-500

4) 1:600-1200

В НОРМЕ ГАПЛОИДИЯ У ЧЕЛОВЕКА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) клеток печени
- 2) клеток кожи
- 3) всех клеток
- 4) гамет

ПРИ СИНДРОМЕ MERRF ГИСТОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ МЫШЦ ЧАСТО ОПРЕДЕЛЯЕТ

- 1) жировую инфильтрацию
- 2) наличие рваных красных волокон
- 3) фиброз
- 4) лейкоцитарную инфильтрацию

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С РАЗВИТИЕМ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ С МИОПИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) OPA1
- 2) SLITRK6
- 3) COL11A1
- 4) WFS1

ДЛЯ СИНДРОМА ЛЕША – НИХАНА НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) повышение концентрации в моче фенилпировиноградной кислоты
- 2) умственное недоразвитие
- 3) членовредительство
- 4) повышение содержания в биологических жидкостях мочевой кислоты

ГАМЕТЫ СОДЕРЖАТ ПО

- 1) три аллеля каждого гена
- 2) четыре аллеля каждого гена
- 3) два аллеля каждого гена
- 4) одному аллелю каждого гена

АНОМАЛИЕЙ РАЗВИТИЯ КИСТИ, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ СИНДРОМА ДАУНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдактилия
- 2) перекрестное положение пальцев кисти
- 3) полидактилия
- 4) брахидактилия

ПОЛУЧЕНИЕ ПРЕПАРАТОВ ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ДОСТИГАЕТСЯ ЗА СЧЕТ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ

- 1) демеколцина
- 2) бромистого этидия
- 3) митомицина С

4) гидроксида бария

СЕМЕЙНЫЙ АДЕНОМАТОЗНЫЙ ПОЛИПОЗ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА СВЯЗАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) BRCA1
- 2) APC
- 3) FMR1
- 4) BRCA2

ТРАНСФЕКЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС ВНЕСЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

- 1) в клетки бактерий
- 2) в клетки эукариот невирусным методом
- 3) в клетки эукариот с помощью бактерий
- 4) с помощью вирусного вектора

АБСОЛЮТНЫМ ПРОТИВОПОКАЗАНИЕМ СО СТОРОНЫ РЕБЕНКА К ВСКАРМЛИВАНИЮ ГРУДНЫМ МОЛОКОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) внутрижелудочковое кровоизлияние
- 2) недоношенность
- 3) гемолитическая болезнь новорожденных
- 4) галактоземия

ПРИ НАЛИЧИИ СИМПТОМОКОМПЛЕКСА, ВКЛЮЧАЮЩЕГО ГРЫЖУ ПУПОЧНОГО КАНАТИКА, ГЕАНГИОМУ НАД ПЕРЕНОСИЦЕЙ ТИПА «ПЯТНА ПОРТВЕЙНА», У НОВОРОЖДЁННОГО, РОДИВШЕГОСЯ С КРУПНЫМ ВЕСОМ, НЕОБХОДИМО

- 1) рекомендовать консультацию невропатолога
- 2) назначение ТМС
- 3) рекомендовать консультацию хирурга
- 4) определение содержания глюкозы в крови

ЧАСТОТА МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

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

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА НАЧИНАЕТ РАЗВИВАТЬСЯ НА _____ НЕДЕЛЕ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 2
- 2) 5
- 3) 15
- 4) 10

КОЛИЧЕСТВО АМИНОКИСЛОТ, ЗАКОДИРОВАННОЕ ФРАГМЕНТОМ мРНК ИЗ 99 НУКЛЕОТИДОВ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 198
- 2) 66
- 3) 99
- 4) 33

ПРИ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА В КРОВИ ЧАСТО ОБНАРУЖИВАЮТ ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ

- 1) аполипопротеина
- 2) альфа-1-антитрипсина
- 3) альфа-фетопропротеина
- 4) альфа-интерферона

ПОДАВЛЕНИЕ РАБОТЫ ОДНОГО ГЕНА ДРУГИМ, НЕАЛЛЕЛЬНЫМ, НАЗЫВАЮТ

- 1) сверхдоминированием
- 2) комплементацией
- 3) доминированием
- 4) эпистазом

ПРИ СПОРАДИЧЕСКОМ РАКЕ ОПУХОЛЬ ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) соматической мутации в гене
- 2) аллельной делеции локуса
- 3) герминальной мутации в гене
- 4) накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл

ОЧАГИ ГИПЕРПИГМЕНТАЦИИ В СОЧЕТАНИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Ваарденбурга
- 2) синдрома Тернера
- 3) синдрома Реклигаузена
- 4) фенилкетонурии

ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, АССОЦИИРОВАННЫМИ С ЦИКЛОМ БИОСИНТЕЗА ГЕМА, ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) порфирии
- 2) апластические анемии
- 3) аутоиммунные гемолитические анемии
- 4) множественные миеломы

**В S-ПЕРИОДЕ ИНТЕРФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ _____
МОЛЕКУЛЫ _____**

- 1) трансляция; РНК
- 2) транскрипция; ДНК
- 3) репликация; ДНК
- 4) процессинг; РНК

**ПОД АФИБРИНОГЕНЕМИЕЙ ПОНИМАЮТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ КОАГУЛОПАТИЮ С
_____ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) У-сцепленным
- 4) Х-сцепленным

**ПРИ ПРОВЕДЕНИИ БИОХИМИЧЕСКОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА
ОБНАРУЖЕНИЕ У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ КОНЦЕНТРАЦИЙ АЛЬФА-
ФЕТОПРОТЕИНА И НЕКОНЪЮГИРОВАННОГО ЭСТРИОЛА НИЖЕ НОРМЫ, А
ХОРИОНИЧЕСКОГО ГОНАДОТРОПИНА ВЫШЕ НОРМЫ, ПОЗВОЛЯЕТ
ПРЕДПОЛОЖИТЬ, ЧТО У ПЛОДА ИМЕЕТСЯ/ИМЕЮТСЯ**

- 1) множественные врожденные пороки развития
- 2) дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
- 3) хромосомная патология
- 4) расщелина губы и/или нёба

**ПЕРОКСИСОМНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРОТЕКАЮЩЕЕ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ
ПОРАЖЕНИЕМ ПОЧЕК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) цистиноз
- 2) гипероксалурия тип 1
- 3) болезнь Рефсума
- 4) Х-сцепленная адренолейкодистрофия

БАЗА ДАННЫХ dbSNP

- 1) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты
- 2) является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК
- 3) содержит только информацию о клинически значимых вариантах
- 4) содержит информацию о вариантах SNP и indel

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АМИНОКИСЛОТНОМ СОСТАВЕ БЕЛКА ЗАКОДИРОВАНА В

- 1) регионах сплайсинга
- 2) 5`-нетраскрибуемой области
- 3) интронах
- 4) экзонах

ФАРМАКОЛОГИЧЕСКИЕ ШАПЕРОНЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) белки, защищающие другие белки от разрушения при нагревании
- 2) молекулы, стабилизирующие измененный фермент
- 3) особые сигнальные молекулы, изменяющие патогенетический каскад реакций при наследственных болезнях
- 4) транспортные белки, помогающие ферменту проникать через гематоэнцефалический барьер

НОРМАТИВНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ ВЯЗКОСТИ ЭЯКУЛЯТА СОСТАВЛЯЮТ ____ СМ

- 1) 3-5
- 2) 5-10
- 3) 0,5-1
- 4) до 2

В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ У БОЛЬНЫХ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ ИНТЕЛЛЕКТ

- 1) значительно снижен
- 2) снижен с регрессом навыков
- 3) умеренно снижен
- 4) нормальный

РАЗВИТИЕ АТРОФИИ КОЖИ НА ОТКРЫТЫХ УЧАСТКАХ ТЕЛА ВОЗМОЖНО ПРИ

- 1) болезни Пайла
- 2) синдроме Гетчинсона – Гилфорда
- 3) синдроме Ноя – Лаксовой
- 4) пигментной ксеродерме

Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Цельвегера
- 2) Клиппеля – Фейля
- 3) Корнелии де Ланге
- 4) Мартина – Белла

НЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМИ БОЛЕЗНЯМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия
- 2) рак желудка, рак поджелудочной железы
- 3) бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит
- 4) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ДЕБЮТ СИНДРОМА АЛЬПЕРСА НАБЛЮДАЮТ В ВОЗРАСТЕ ОТ ____ ДО ____ ЛЕТ

- 1) 2; 4
- 2) 5; 10
- 3) 11; 19
- 4) 20; 30

«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ

- 1) болезни Тея – Сакса
- 2) синдроме Корнелии де Ланге
- 3) миопатии Дюшенна
- 4) фенилкетонурии

ГОМОЦИСТИНУРИЮ ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) пуринов
- 2) аминокислот
- 3) железа
- 4) гликогена

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВОГО ПОТОМСТВА У НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ ГОМОЛОГИЧНЫМИ ХРОМОСОМАМИ РАВНА (В %)

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 50
- 4) 100

ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) недостаточность галактоза-1-фосфатуридилтрансферазы
- 2) повышение уровня лактатдегидрогеназы
- 3) недостаточность фенилаланинмонооксигеназы
- 4) повышенное содержание протеинзависимых киназ

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) триплетным
- 2) специфическим
- 3) неспецифическим
- 4) перекрывающимся

У ЧЕЛОВЕКА ТАКОЙ ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ КАК ПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ НАСЛЕДОВАНИИ

- 1) групп крови
- 2) резус-фактора
- 3) цвета кожи
- 4) цвета глаз

ЭНДОНУКЛЕАЗЫ РЕСТРИКЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ ФЕРМЕНТАМИ

- 1) расщепляющими ДНК по строго определенным последовательностям
- 2) необходимыми для осуществления полимеразной цепной реакции
- 3) участвующими в репарации ДНК
- 4) определяющими синтез нуклеиновых кислот

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ПИРУВАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ ПОКАЗАНА ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) соли
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) белков

В ОСНОВЕ РАЗВИТИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКОЙ ЛЕЙКОДИСТРОФИИ ЛЕЖИТ ДЕФЕКТ ФЕРМЕНТА

- 1) идуранатсульфатазы
- 2) арилсульфатазы А
- 3) сфингомиелиназы
- 4) галактоцереброзидазы

БОЛЬШИНСТВО ФОРМ СИНДРОМОВ С ИСТОЩЕНИЕМ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ИМЕЮТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) Х-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) митохондриальный

ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ РЕТИНОБЛАСТОМЫ ОБУСЛОВЛЕНА НАЛИЧИЕМ ГЕРМИНАЛЬНОЙ МУТАЦИИ В ОДНОМ ИЗ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА

- 1) TSC1
- 2) VHL
- 3) NF1
- 4) RB1

В ПОЗИЦИИ 67 СИКВЕНСА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ TP 53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ _____ ФОРМЕ

- 1) инсерцией в гетерозиготной
- 2) заменой в гомозиготной
- 3) заменой в гетерозиготной
- 4) делецией в гемизиготной

НАЛИЧИЕ ИЗБЫТОЧНОСТИ ОРИДЖИНОВ ДЛЯ РЕПЛИКАЦИИ ХРОМОСОМ НЕОБХОДИМО ДЛЯ ТОГО, ЧТОБЫ

- 1) обеспечить возможность продолжить репликацию при невозможности ее выполнения с соседнего ориджина
- 2) обеспечить возможность запуска систем репарации
- 3) реплицировать в первую очередь ранние ориджины
- 4) снизить риски возникновения мутаций при репликации большого объема ДНК

МЕЖДУНАРОДНЫЙ ПРОЕКТ 1000 ГЕНОМОВ (1000 GENOMES PROJECT) СОЗДАЛ

- 1) большой каталог генетических вариаций человека
- 2) каталог известных наследственных заболеваний и генов, ответственных за их развитие
- 3) ресурс, содержащий информацию о последовательностях белков и их функциональной значимости
- 4) электронный архив открытого доступа к результатам исследований в области медицины, биологии и техники

ГЕНОМНАЯ МУТАЦИЯ, ПРИ КОТОРОЙ В КАРИОТИПЕ ИМЕЕТСЯ ЧЕТЫРЕ ГАПЛОИДНЫХ НАБОРА ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) тетраплоидия
- 2) триплоидия
- 3) трисомия
- 4) моносомия

ПРИ СНИЖЕНИИ ИЛИ ОТСУТСТВИИ ФАКТОРА ФОН ВИЛЛЕБРАНДА, ТАК ЖЕ МОЖЕТ СНИЖАТЬСЯ УРОВЕНЬ ФАКТОРА

- 1) IX
- 2) X
- 3) VII
- 4) VIII

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 5p15.1
- 2) 21q22
- 3) 4p16.3
- 4) 18q11

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЛЕЖЕНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XX
- 2) 47,XY,+18
- 3) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 4) 46,XY,del(5)(p15.2)

У МАЛЬЧИКА 2 ЛЕТ С ДЕФИЦИТОМ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТАЗЫ ДИАГНОЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гликогеноз I типа 1a
- 2) болезнь Вильсона – Коновалова
- 3) болезнь «кленового сиропа»
- 4) гипофосфатазия

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) поздняя инфантильная
- 2) инфантильная
- 3) поздняя
- 4) ювенильная

БОЛЬШИНСТВО СЛУЧАЕВ СИНДРОМА КЕРНСА - СЕЙРА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) унаследованными от здоровой матери
- 2) спорадическими
- 3) унаследованными от родителей носителей мутации
- 4) унаследованными от больной матери

МУТАЦИИ В ГЕНЕ ДЕСМОПЛАКИНА В ГОМОЗИГОТНОМ ИЛИ КОМПАУНД ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА

- 1) Менкеса
- 2) Бругада
- 3) Барта
- 4) Карвахаль

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) отставанием костного возраста от паспортного
- 2) непереносимостью жиров
- 3) жидким, неустойчивым стулом
- 4) повышенной потливостью

В ПРОЦЕССЕ СПЛАЙСИНГА ПРОИСХОДИТ

- 1) удвоение ДНК
- 2) вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
- 3) синтез АТФ
- 4) синтез РНК

КОНТРОЛЕМ АДЕКВАТНОСТИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ УРОВНЯ

- 1) щелочной фосфатазы крови
- 2) глюкозы крови
- 3) фруктозы мочи
- 4) галактозы крови

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ОБНАРУЖИВАЮТ КАРИОТИП

- 1) 47, XXX
- 2) 48, XYYY
- 3) 47, XYY
- 4) 47, XXY

В ДНК-ДИАГНОСТИКЕ СИНДРОМОВ ПРАДЕРА – ВИЛЛИ И АНГЕЛЬМАНА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ

- 1) SSCP анализ
- 2) ПЦР в реальном времени
- 3) метил-специфичная ПЦР
- 4) секвенирование ДНК

ЗАПИСЬ ВАРИАНТА с.116-1G>С ГОВОРИТ О ЛОКАЛИЗАЦИИ ЗАМЕНЫ В

- 1) области акцепторного сайта сплайсинга
- 2) экзоне
- 3) интроне
- 4) области донорного сайта сплайсинга

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ СИНДРОМА ЦЕЛЬВЕГЕРА В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ ПРОВОДЯТ С

- 1) аминокислотопатиями
- 2) хромосомными болезнями
- 3) нарушениями обмена углеводов
- 4) органическими ацидуриями

СИНДРОМ БРУГАДА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

РЕБЕНКУ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ГАЛАКТОЗЕМИЮ I ТИПА ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) медь-транспортующей АТФ-азы печени
- 2) галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы
- 3) бета-глюкуронидазы
- 4) фенилаланингидроксилазы

К ОДНОМУ ИЗ ЧАСТЫХ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОТНОСЯТ

- 1) атрезию пищевода
- 2) диафрагмальную грыжу
- 3) эписпадию
- 4) гипоспадию

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) болезнь Нимана–Пика
- 2) фенилкетонурия
- 3) синдром Марфана
- 4) алкаптонурия

К РАЗВИТИЮ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА I ТИПА ПРИВОДИТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) гепаран-N-сульфатазы
- 2) альфа-L-идуронидазы

- 3) идуронат-2-сульфатазы
- 4) N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЛЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) патогенные варианты гена SRD5A2
- 2) делеции и патогенные варианты гена SRY
- 3) субмикроскопические транслокации фрагмента Y-хромосомы, содержащие ген SRY
- 4) патогенные варианты гена AR

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ mFISH ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) детекция хромосомных микроделеций
- 2) диагностика парацентрических инверсий
- 3) анализ комплексных хромосомных перестроек
- 4) диагностика перицентрических инверсий

ЧАСТОТА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:500
- 2) 1:1500
- 3) 1:2500
- 4) 1:5000

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ КОНЕЧНОСТИ МОГУТ БЫТЬ СВЯЗАНЫ С НАРУШЕНИЕМ ЭКСПРЕССИИ

- 1) HOX-генов
- 2) Sonic hedgehog
- 3) TGFB
- 4) FGFs

СОДЕРЖАНИЕ ГЕНОВ В ГАПЛОИДНОМ НАБОРЕ ХРОМОСОМ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) фенотипом
- 2) геномом
- 3) кариотипом
- 4) генотипом

СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИМ АНАЛИЗОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для постановки диагноза
- 2) анализ всех результатов параклинических методов исследования
- 3) диагностику заболевания на основе анамнестических данных
- 4) анализ генотипа больного с целью постановки диагноза

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ОРГАНИЗАЦИИ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОГО РЕГИСТРА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) больничная основа

- 2) популяционная основа организации
- 3) выявление отдельных случаев врождённых пороков развития
- 4) сбор данных путём выборочных исследований

ПЕРВЫМ ЭТАПОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) секвенирование гена PAH
- 2) анализ частых мутаций в гене PAH
- 3) микроматричный анализ хромосом
- 4) NGS-секвенирование экзома

ПРИМЕРОМ МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ МОЖЕТ СЛУЖИТЬ

- 1) появление в потомстве особи-альбиноса
- 2) рождение палевого щенка у черных родителей
- 3) удлинение шеи жирафа в процессе эволюции
- 4) изменение окраски шерсти зайца зимой

ДИАГНОСТИЧЕСКИМИ КРИТЕРИЯМИ СИНДРОМА ЛАРОНА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) низкий СТГ и низкий ИФР1
- 2) низкий СТГ и высокий ИФР1
- 3) высокий СТГ и низкий ИФР1
- 4) высокий СТГ и высокий ИФР1

У ПАЦИЕНТОВ С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВЫЯВЛЯЮТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) GALK1
- 2) GALT
- 3) GAL D
- 4) GALE

ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА, ЯВЛЯЮЩЕЕСЯ НАЧАЛОМ РАЗВИТИЯ ЯЙЦЕКЛЕТКИ ИЛИ СПЕРМАТОЗОИДА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) митозом
- 2) редукционным делением
- 3) эквационным делением
- 4) амитозом

ПОВЫШЕННЫЙ РИСК РАЗВИТИЯ ГЕПАТОБЛАСТОМЫ АССОЦИИРОВАН С СИНДРОМОМ

- 1) Мартина – Белл
- 2) Ретта
- 3) Прадера – Вилли
- 4) Видеманна – Беквита

ВТОРИЧНУЮ РЕЗИСТЕНТНОСТЬ К ТАРГЕТНЫМ ИНГИБИТОРАМ ПРИ МЕЛАНОМЕ КОЖИ МОГУТ ВЫЗЫВАТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) APC
- 2) CDKN2A
- 3) MEK
- 4) BRCA1

ВРОЖДЕННЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ, АТАКСИЯ, «СОСУДИСТЫЕ ЗВЕЗДОЧКИ» НА СЛИЗИСТЫХ И КОЖЕ, ПОДВЕРЖЕННОСТЬ К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ И БРОНХОЛЕГОЧНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) атаксии-телеангиэктазии Луи - Бар
- 2) атаксии Фридрейха
- 3) атаксии-арефлексии Русси - Леви
- 4) атаксии спиноцеребеллярной

ЛЕЧЕНИЕ ГЕМОФИЛИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) пересадке костного мозга
- 2) переливании крови
- 3) заместительной терапии фактором свёртывания крови
- 4) назначении антикоагулянтов

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) крыловидные складки на шее
- 2) высокий рост
- 3) эпикант
- 4) гипопигментацию

МАКРОСОМИЯ ПРИ РОЖДЕНИИ, МАКРОГЛОССИЯ, ВИСЦЕРОМЕГАЛИЯ, ОМФАЛОЦЕЛЕ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Стиклера
- 2) Сотоса
- 3) Рассела – Сильвера
- 4) Беквита – Видемана

ДЛЯ УСТАНОВЛЕНИЯ ЭТИОЛОГИИ ВРОЖДЕННОЙ СТАЦИОНАРНОЙ НОЧНОЙ СЛЕПОТЫ ПОКАЗАНО ПРОВЕДЕНИЕ

- 1) иммуногистохимических исследований
- 2) молекулярно-генетических исследований
- 3) электроэнцефалографии
- 4) магнитно-резонансного обследования

ПОЛИДАКТИЛИЯ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Барде – Бидля
- 2) Лангера – Гидеона
- 3) акроцефалополисиндактилии
- 4) Меккеля

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА СВАЙЕРА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) патогенные варианты гена AR
- 2) патогенные варианты CYP21
- 3) делеции и патогенные варианты гена SRY
- 4) патогенные варианты гена SRD5A2

РЕГИСТРАЦИЯ ИЗОБРАЖЕНИЯ ПРИ СПЕКТРАЛЬНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ (SKY) ОСНОВАНА НА _____ РЕГИСТРАЦИИ ФЛУОРЕСЦЕНЦИИ _____ ФЛУОРОХРОМОВ, ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ПРИ МЕЧЕНИИ ДНК-ЗОНДОВ С ПОМОЩЬЮ

- 1) одномоментной; всех; интерферометра
- 2) последовательной; от каждого из; интерферометра
- 3) последовательной; от каждого из; набора светофильтров с узким спектром пропускания флуоресценции
- 4) последовательной; от каждого из; набора светофильтров с широким спектром пропускания флуоресценции

ПРИМЕРОМ МАЛЬФОРМАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) анэнцефалия
- 2) аномалия Поттер
- 3) плагиоцефалия (асимметрия черепа)
- 4) позиционная косолапость

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДА SKY ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диагностика перичентрических инверсий
- 2) детекция хромосомных микроделеций
- 3) диагностика парацентрических инверсий
- 4) анализ комплексных хромосомных перестроек, с вовлечением трех и более хромосом

УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ЗАДЕРЖКА РОСТА И ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ, ГИПЕРТРИХОЗ, АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ВЫСОКАЯ СПИНКА НОСА, ВЫСТУПАЮЩАЯ НОСОВАЯ ПЕРЕГОРОДКА, ГИПОПЛАЗИЯ ВЕРХНЕЙ ЧЕЛЮСТИ, МАЛЕНЬКИЕ РОТИРОВАННЫЕ НАЗАД УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ШИРОКИЕ, А ИНОГДА И РАСЩЕПЛЕННЫЕ ДИСТАЛЬНЫЕ ФАЛАНГИ ПЕРВЫХ ПАЛЬЦЕВ КИСТЕЙ И СТОП ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Рубинштейна – Тейби
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Стиклера
- 4) Шпринтцена – Гольдберга

ЧАСТОТА ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕНА В ПОПУЛЯЦИИ ОСОБЕЙ, ЯВЛЯЮЩИХСЯ НОСИТЕЛЯМИ ЭТОГО ГЕНА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) пенетрантностью
- 2) экспрессивностью
- 3) коэффициентом инбридинга

4) коэффициентом наследуемости

ПРОЦЕСС ТРАНСЛЯЦИИ У ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ

- 1) в вакуолях
- 2) в ядре
- 3) на рибосомах
- 4) в лизосомах

МУТАЦИЯ ДВУКРАТНОГО УМЕНЬШЕНИЯ НАБОРА ХРОМОСОМ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ – ЭТО

- 1) моносомия
- 2) диплоидия
- 3) гаплоидия
- 4) нуллисомия

HLA-АНТИГЕНЫ I КЛАССА ЭКСПРЕССИРУЮТСЯ НА МЕМБРАНАХ

- 1) только иммунокомпетентных клеток
- 2) эритроцитов
- 3) только клеток эндотелия сосудов
- 4) всех ядродержащих клеток организма

НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ С МИОПИЕЙ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному
- 4) Y-сцепленному

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ГИПОМЕЛАНОЗА ИТО ОТНОСЯТ

- 1) акромегалию, усиленный рост, нарушение координации, умственную отсталость
- 2) лицевую гемангиому, занимающую половину лица, гетерохромию радужки, нарушение интеллекта, эпилептические припадки в анамнезе
- 3) гипертелоризм, эпикант, плоскую переносицу, поперхивание во время еды, гипоспадию
- 4) участки гипопигментации на коже, ломкость волос, аномалии зубов

ОСНОВНЫМ МЕТАБОЛИЧЕСКИМ ПУТЁМ СИНТЕЗА АТФ У АЭРОБНЫХ ОРГАНИЗМОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) цикл Кребса
- 2) субстратное фосфорилирование
- 3) окислительное фосфорилирование
- 4) бета-окисление жирных кислот

ДЛЯ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ

- 1) мышц

- 2) периферических нервов
- 3) головного мозга
- 4) печени и почек

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА СОТОСА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 5q35
- 2) 22q11.2
- 3) 21q22
- 4) 4p16.3

ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ГОРМОНАЛЬНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЛЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) повышенный уровень ФСГ, нормальный или сниженный уровень тестостерона
- 2) сниженный уровень ЛГГ и ФСГ
- 3) повышенный уровень тестостерона и ингибина В
- 4) нормальный уровень гонадотропинов и тестостерона

ПРОГРАММЫ СКРИНИНГА, КАК ПРАВИЛО, НАПРАВЛЕННЫ НА ВЫЯВЛЕНИЕ _____ ПАТОЛОГИИ

- 1) аутосомно-доминантной
- 2) аутосомно-рецессивной
- 3) митохондриальной
- 4) сцепленной с X-хромосомой

МУТАЦИИ В ГЕНЕ ПЛАКОГЛОБИНА В ГОМОЗИГОТНОМ ИЛИ КОМПАУНД ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА

- 1) Карвахаль
- 2) Наксос
- 3) Менкеса
- 4) Барта

ВОДОРОДНЫЕ СВЯЗИ В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ ДНК ОБРАЗОВАНЫ

- 1) парами азотистых оснований
- 2) парами фосфатов
- 3) парами нитратов
- 4) фосфатом и сахаром

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА БЕКВИТА – ВИДЕМАНА ОТНОСЯТ

- 1) большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития
- 2) «шлем древнего воина»
- 3) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
- 4) гипертелоризм

ТИП ГЕНОМНОЙ МУТАЦИИ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЙСЯ ФОРМУЛОЙ $3n$, НАЗЫВАЮТ

- 1) моносомия
- 2) гаплоидия
- 3) триплоидия
- 4) трисомия

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПРИ МИОТОНИЧЕСКОЙ ДИСТРОФИИ 1 ТИПА ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) психические расстройства
- 2) гипотонию мышц проксимальных отделов конечностей
- 3) гипотонию мышц лица и дистальных отделов конечностей
- 4) пигментную дегенерацию сетчатки

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 15

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ВАН ДЕР ВУДА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) IRF6
- 2) PLOD1
- 3) COL1A1
- 4) TBX3

АГЕНЕЗИЕЙ ОРГАНА СЧИТАЮТ

- 1) нарушение положения органа
- 2) врожденное отсутствие органа с наличием его сосудистой ножки
- 3) полное врожденное отсутствие органа
- 4) недоразвитие органа

МАКРОЦЕФАЛИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) болезни Канавана
- 2) фенилкетонурии
- 3) синдрома Смита – Лемли – Опитца
- 4) синдрома Ретта

АНАЛИЗ «ПРЯМЫХ» ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ИЗ ВОРСИН ХОРИОНА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЁТ ИНФОРМАЦИЮ

О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК

- 1) экстраэмбриональной эктодермы
- 2) экстраэмбриональной эндодермы
- 3) экстраэмбриональной мезодермы
- 4) цитотрофобласта

МИКРОСАТЕЛЛИТНЫЙ АНАЛИЗ МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ

- 1) выявления нарушения уровня экспрессии гена
- 2) определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
- 3) диагностики анеуплоидий
- 4) выявления точковых вариантов ДНК

КРОССИНГОВЕР ПРОИСХОДИТ ВО ВРЕМЯ _____ I МЕЙОЗА

- 1) анафазы
- 2) телофазы
- 3) метафазы
- 4) профазы

ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ НЕ ВЫПОЛНЯЮТСЯ, ЕСЛИ

- 1) гены не взаимодействуют друг с другом
- 2) признаки имеют неполную пенетрантность
- 3) признаки не сцеплены с полом
- 4) гены не сцеплены друг с другом

ПРИ ДЕФИЦИТЕ D-БИФУНКЦИОНАЛЬНОГО БЕЛКА БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) снижение пристановой кислоты
- 2) снижение соотношения C26/C22
- 3) повышение концентрации ОДЦЖК
- 4) снижение фитановой кислоты

ВЫСОКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10-20
- 2) 20-25
- 3) 1-5
- 4) 5-10

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСИТСЯ

- 1) выраженная умственная недостаточность
- 2) физическая усталость
- 3) гипогликемия
- 4) геморрагический синдром

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ТРОЮРОДНЫХ ДЯДИ И ПЛЕМЯННИЦЫ РАВЕН

- 1) 1/32
- 2) 1/16
- 3) 1/64
- 4) 1/128

РИСК ДЛЯ ПОТОМСТВА МУЖЧИНЫ, ОПЕРИРОВАННОГО В ДЕТСТВЕ ПО ПОВОДУ РЕТИНОБЛАСТОМЫ И ПРОИСХОДЯЩЕГО ИЗ СЕМЬИ, ОТЯГОЩЕННОЙ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ В ПРЕДЫДУЩИХ ПОКОЛЕНИЯХ, В БРАКЕ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ ИЗ СЕМЬИ, НЕ ОТЯГОЩЕННОЙ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, С УЧЁТОМ ПЕНЕТРАНТНОСТИ ГЕНА, РАВНОЙ 0,7, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 70
- 2) 35
- 3) 5
- 4) 50

ПРИ МИОКЛОНУС-ЭПИЛЕПСИИ РАННЕГО ВОЗРАСТА ЧАЩЕ ВСЕГО МУТАЦИИ ВЫЯВЛЯЮТ В ГЕНЕ

- 1) KCTD7
- 2) SCN1A
- 3) SCN9A
- 4) SLC2A1

АЛКИЛИРУЮЩИЕ СОЕДИНЕНИЯ ВЫЗЫВАЮТ

- 1) образование димеров оснований
- 2) химические перестройки оснований
- 3) вставку лишних оснований
- 4) замену одного основания на другое

ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА РЕКОМЕНДОВАНА ПОЖИЗНЕННАЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРЕПАРАТОМ

- 1) нитизинон
- 2) карбаглу
- 3) реплагал
- 4) майозайм

АПЛАЗИЮ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ ПРИ СИНДРОМЕ TAR ОТНОСЯТ К

- 1) дисплазиям
- 2) дизрупциям
- 3) мальформациям
- 4) деформациям

НОВОРОЖДЕННОМУ С УРОВНЕМ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ 35 МГ/ДЛ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ СЛЕДУЕТ ПРОВОДИТЬ АНАЛИЗ ГЕНА

- 1) PAH
- 2) PTS

- 3) GCHI
- 4) QDPR

ПРОТИВОПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ СОМАТРОПИНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) закрытие зон роста
- 2) деформация Маделунга
- 3) полидактилия
- 4) деформация грудины

ВРОЖДЕННЫЙ ВЫВИХ БЕДРА, ХРОНИЧЕСКИЕ РЕЦИДИВИРУЮЩИЕ ВЫВИХИ СУСТАВОВ, В ТОМ ЧИСЛЕ И ВИСОЧНО-НИЖНЕЧЕЛЮСТНОГО СУСТАВА, ОСТЕОПОРОЗ ЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) несовершенного остеогенеза
- 2) суставного типа синдрома Элерса – Данло
- 3) спинальной мышечной атрофии
- 4) синдрома Стиклера

ТРИХОТИОДИСТРОФИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) Х–сцепленному доминантному
- 4) Х–сцепленному рецессивному

К ОСНОВНЫМ ПРИЧИНАМ СМЕРТИ ПРИ БОЛЕЗНИ БАРТА ОТНОСЯТ

- 1) дыхательную недостаточность
- 2) прогрессирующую энцефалопатию
- 3) сердечную недостаточность и инфекционные осложнения
- 4) полиорганную недостаточность

ТРИСОМИИ ПО 13 ХРОМОСОМЕ СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) 45, XY, -13
- 2) 47, XY, +13
- 3) 45, XY, der(13;13)(q10;q10)
- 4) 46, XY, del13q

СОЧЕТАНИЕ ГИПОГИДРОЗА, ГИПОДОНТИИ, ГИПОТРИХОЗА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) болезни Пайла
- 2) эктодермальной дисплазии ангидротической
- 3) синдрома Блума
- 4) болезни Реклингхаузена

ДЛЯ ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВОГО НОСИТЕЛЯ РЕЦИПРОКНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46, XY, t(2;6)(q33;q13)
- 2) 45, XY, der(14;21)(q10;q10)

- 3) 46,XX
- 4) 47,XXX

ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ЯВЛЯЮТСЯ БИАЛЛЕЛЬНЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) GBA
- 2) GAA
- 3) C19orf12
- 4) HEXA

НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНОЙ СТРАТЕГИЕЙ ЛЕЧЕНИЯ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА С ПОМОЩЬЮ МЕТОДОВ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ГЕНА DMD

- 1) ингибирование транскрипции
- 2) пропуск одного или нескольких экзонов с восстановлением рамки считывания
- 3) активация транскрипции
- 4) встраивание полной кодирующей последовательности

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ВОЛЬФА - ХИРШХОРНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) тугоухость
- 2) незаращение верхней губы, неба и язычка
- 3) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

HLA-АНТИГЕНЫ II КЛАССА ЭКСПРЕССИРУЮТСЯ НА МЕМБРАНАХ

- 1) иммунокомпетентных клеток
- 2) фибробластов
- 3) всех ядродержащих клеток организма
- 4) всех клеток организма

ОСНОВНЫМИ ОРГАНАМИ-МИШЕНЯМИ ПРИ ГЕМОХРОМАТОЗЕ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) лёгкие и половые органы
- 2) почки и глаза
- 3) головной мозг и скелет
- 4) печень и сердце

ПРИ КЛАССИЧЕСКОЙ ГАЛАКТОЗЕМИИ ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРОИСХОДИТ

- 1) сразу после рождения
- 2) на 3-4 сутки жизни, после приема лактозы
- 3) после введения продуктов прикорма, богатых фруктозой
- 4) после введения продуктов прикорма, богатых белком

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ И ВЕС, ОТСУТСТВИЕ ПОДКОЖНО-ЖИРОВОГО СЛОЯ, АЛОПЕЦИЮ, МИКРОГНАТИЮ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

СИНДРОМА

- 1) Апера (acroцефалосиндактилии)
- 2) Хатчинсона-Гилфорда (прогерии)
- 3) Нагера (acroфациального дизостоза)
- 4) Тричера-Коллинза (нижне-лицевого дизостоза)

БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ОБУСЛОВЛЕНА НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА АМИНОКОСЛОТ

- 1) аланина, тирозина, пролина
- 2) лейцина, изолейцина, валина
- 3) аргинина, цитруллина, метионина
- 4) орнитина, глицина, глутамина

БАЗА ДАННЫХ LOVD 3.0

- 1) является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК
- 2) содержит информацию о любых вариантах SNP и indel
- 3) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты
- 4) содержит информацию только о клинически значимых вариантах

АНОМАЛАД ПОТТЕР ВКЛЮЧАЕТ

- 1) лицевые аномалии и гипоплазию легких вследствие агенезии почек у плода и маловодия
- 2) гидроцефалию, косолапость и нарушение функций органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей
- 3) расщелину нёба вследствие выраженной микрогении и глоссоптоза
- 4) гидронефроз вследствие стеноза мочеточника

БОЛЬШИНСТВО МУТАЦИЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) доминантными
- 2) рецессивными
- 3) динамическими
- 4) полулетальными

СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT ТИП 1 ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) KCNQ5
- 2) KCNE1
- 3) KCNA1
- 4) KCNQ1

СИНДРОМ ЛИНЧА (СЕМЕЙНЫЙ РАК ТОЛСТОЙ КИШКИ) АССОЦИИРОВАН С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ В

- 1) гомеозисных (гомеобоксных) генах
- 2) генах ферментов посттрансляционной модификации гистонов

- 3) протоонкогенах
- 4) генах репарации ДНК

ДЛЯ АКСОНАЛЬНЫХ ПОЛИНЕВРОПАТИЙ ХАРАКТЕРНО

- 1) повышение концентрации креатинфосфокиназы
- 2) начало в неонатальном периоде или на 1-м году жизни
- 3) снижение скорости проведения импульса менее 38 м/сек
- 4) снижение скорости проведения импульса, но не менее 38 м/сек

ОСНОВНЫМ МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ ПРЕПАРАТА «СПИНРАЗА», ИСПОЛЬЗУЕМОГО ПРИ ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN 1, ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЭКЗОНА _____ ГЕНА _____ ПРИ СПЛАЙСИНГЕ

- 1) вырезание; 8; SMN 2
- 2) сохранение; 8; SMN 1
- 3) сохранение; 7; SMN 2
- 4) вырезание; 7; SMN 2

FISH-ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ t(9;22) ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЙКОЗЕ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) микроматричной сравнительной геномной гибридизации
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22
- 3) пары уникальных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL
- 4) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения

ДРЕЙФ ГЕНОВ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) случайным распределением генов в популяции малого размера
- 2) уровнем мутационного процесса
- 3) нарушением панмиксии
- 4) снижением уровня гетерозигот

У БОЛЬНЫХ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1 ТИПА РАЗВИВАЕТСЯ ВТОРИЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) карнитина
- 2) фенилаланина
- 3) тирозина
- 4) метионина

ОСОБЕННЫЙ ПЛАЧ МЛАДЕНЦА, НАПОМИНАЮЩИЙ КОШАЧЬЕ МЯУКАНИЕ, В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XX, del(5)(p15.2) СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О СИНДРОМЕ

- 1) Вольфа – Хиршхорна
- 2) Лежена
- 3) Ди Джорджи
- 4) Патау

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ЗАДЕРЖКУ РОСТА, СУДОРОГИ, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЛИЦА, НАПОМИНАЮЩИЕ «ШЛЕМ ГРЕЧЕСКОГО ВОИНА», ВЫЯВЛЯЕТСЯ У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ

- 1) Вольфа – Хиршхорна
- 2) Сотоса
- 3) 1p36
- 4) Лежена

СОВОКУПНОСТЬ СИМПТОМОВ, ВКЛЮЧАЮЩАЯ НЕЙРОСЕНСОРНУЮ ТУГОУХОСТЬ, НИЗКИЙ РОСТ, ЭПИФИЗАРНУЮ ДИСПЛАЗИЮ, ЛЕГКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПОЗВОНКОВ, МИОПИЮ, ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ

- 1) синдрома Марфана
- 2) синдрома Стиклера
- 3) артрогрипоза дистального, тип I A
- 4) спондилоэпифизарной дисплазии, миопии, сенсоневральной глухоты

МУТАЦИИ В ГЕНЕ РЕЦЕПТОРА ФАКТОРА РОСТА ФИБРОБЛАСТОВ 3 ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Марфана
- 2) нейрофиброматоза тип I
- 3) ахондроплазии
- 4) ретинобластомы

ЗАДЕРЖКА РОСТА, ГИПОГЛИКЕМИЯ, ГЕПАТОМЕГАЛИЯ И ГИПЕРЛИПИДЕМИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) фенилкетонурии
- 2) муковисцидоза
- 3) гликогеноза 1 типа
- 4) гипотиреоза

ПРИ НАРУШЕНИЯХ ЦИКЛА МОЧЕВИНООБРАЗОВАНИЯ ГИПЕРАММОНЕМИЯ МОЖЕТ СОПРОВОЖДАТЬСЯ

- 1) респираторным ацидозом
- 2) метаболическим ацидозом
- 3) респираторным алкалозом
- 4) метаболическим алкалозом

ЕСЛИ В РОДОСЛОВНОЙ ПРОБАНДА БОЛЬНЫЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ В КАЖДОМ ПОКОЛЕНИИ, БОЛЕЮТ ОДИНАКОВО ЧАСТО И МУЖЧИНЫ, И ЖЕНЩИНЫ, ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ДАННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЖНО ОЦЕНИТЬ КАК

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ МОДИФИКАЦИЕЙ ХРОМАТИНА НАЗЫВАЮТ

- 1) химическую модификацию N-концов коровых гистонов
- 2) перемещение рядом расположенных нуклеосом по нити ДНК с помощью специальных ферментов
- 3) сборку нуклеосомы при матричных процессах
- 4) разборку нуклеосомы при матричных процессах

ПРИ ПАЛОЧКО-КОЛБОВОКОВОЙ ДИСТРОФИИ СЕТЧАТКИ ДО ПРОВЕДЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ОСНОВНЫМ ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ОБСЛЕДОВАНИЕМ ФОТОРЕЦЕПТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) рефрактометрия
- 2) тонометрия
- 3) биометрия
- 4) электроретинограмма

ПРИ ПРЕНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ FISH-АНАЛИЗА НА ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ НЕОБХОДИМО ИССЛЕДОВАТЬ НЕ МЕНЕЕ ____ ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДЕР

- 1) 50
- 2) 10
- 3) 20
- 4) 15

КОНДУКТИВНОЕ НАРУШЕНИЕ СЛУХА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты
- 2) Джервелла – Ланге-Нильсена
- 3) Ашера
- 4) Альстрема

КУРЕНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ФАКТОРОМ РИСКА РАЗВИТИЯ

- 1) ишемической болезни сердца
- 2) шизофрении
- 3) сахарного диабета 2 типа
- 4) жирового гепатоза печени

МУТАЦИИ В ГЕНЕ ТВХ 1 МОГУТ ЯВЛЯТЬСЯ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА

- 1) Вильямса
- 2) Вискотта – Олдрича
- 3) Бараката
- 4) Ди Джорджи

МУТАЦИИ ГЕНА ФАКТОРА РОСТА ФИБРОБЛАСТОВ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Смита – Лемли – Опица
- 2) карликовости Ларона
- 3) танатофорной дисплазии

4) синдрома Нунан

АНАЛИЗ СПЕКТРА АМИНОКИСЛОТ КРОВИ МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ ПРОВОДЯТ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА

- 1) муковисцидоз
- 2) цистиноз
- 3) галактоземию
- 4) аминацидопатию

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ III ТИПА (СИНДРОМ САНФИЛИППО) НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцеплено рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцепленно доминантно

У ЖЕНЩИНЫ, ИМЕЮЩЕЙ ОДНОГО ЗДОРОВОГО СЫНА, РОДНОЙ БРАТ КОТОРОЙ И ДЯДЯ ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ СТРАДАЛИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА, РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 0
- 2) 16,5
- 3) 25
- 4) 12,5

СИТОСТЕРОЛЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному доминантному
- 4) Y-сцепленному

ПРИ МИОПАТИИ, СВЯЗАННОЙ С НАКОПЛЕНИЕМ ЛИПИДОВ ВСЛЕДСТВИЕ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЛАВИНАДЕНИНДИНУКЛЕОТИДА, ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) FLAD1
- 2) FKRP
- 3) ENO3
- 4) DYSF

ГИПЕРАММОНЕМИЯ В СОЧЕТАНИИ С РЕСПИРАТОРНЫМ АЛКАЛОЗОМ И НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ СИМПТОМАТИКОЙ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) нарушений цикла мочевинообразования
- 2) митохондриальной патологии
- 3) нарушения биогенеза пероксисом
- 4) лизосомных болезней накопления

СЕМЕЙНАЯ ГИПОБЕТАЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Y-сцепленному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному доминантному

К ХАРАКТЕРНЫМ ИЗМЕНЕНИЯМ ПОЧЕК ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ, ВЫЯВЛЯЕМЫМ ПРИ УЛЬТРАЗВУКОВОМ ИССЛЕДОВАНИИ, ОТНОСЯТ

- 1) нарушение дифференцировки паренхимы
- 2) удвоение почек
- 3) ангиомиолипомы и кисты почек
- 4) расширение чашечно-лоханочной системы

ИСКЛЮЧЕНИЕ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ОБЯЗАТЕЛЬНО ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ МАРКЕРНЫХ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЮЩИХСЯ ПРОИЗВОДНЫМИ ХРОМОСОМ

- 1) 3, 4, 12, 13
- 2) 8, 10, 21, 22
- 3) 7, 11, 14, 15
- 4) 5, 9, 16, 18

ПОДТВЕРЖДЕНИЕ КОЛЬЦЕВОЙ СТРУКТУРЫ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ ВОЗМОЖНО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) FISH с парой ДНК-зондов, комплементарных уникальным последовательностям хромосомы в терминальных областях в точках разрывов, меченных разными флуорохромами
- 2) микроматричной сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах
- 3) хромосомной микродиссекции с обратной гибридизацией *in situ*
- 4) CISS с хромосомо-специфичным ДНК-зондом

К ПОКАЗАНИЮ ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) семейный анамнез геморрагического инсульта
- 2) частые желудочковые экстрасистолы у пациента
- 3) семейный анамнез удлиненного интервала QT
- 4) наличие гипертрофии миокарда левого желудочка

ЧАСТОТА X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ В СРЕДНЕМ СОСТАВЛЯЕТ _____ НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ

- 1) 1:2000 - 1:5000
- 2) 1:200000 - 1:300000
- 3) 1:25000 - 1:30000
- 4) 1:10000 - 1:20000

ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ДЛЯ КОТОРОГО ХАРАКТЕРНО, ЧТО ОБЫЧНО ПОРАЖАЮТСЯ МУЖЧИНЫ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный

- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный

МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ – ДЕЖЕРИНА ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) мутациями в гене FKRP
- 2) мутациями в гене LMNA
- 3) увеличением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35
- 4) уменьшением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35

ВЕРНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ ДЕЙСТВИЙ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНОГО ПРЕПАРАТА ЯВЛЯЕТСЯ НАКОПЛЕНИЕ КЛЕТОК В СТАДИИ МЕТАФАЗЫ, ГИПОТОНИЧЕСКАЯ ОБРАБОТКА КЛЕТОЧНОЙ КУЛЬТУРЫ

- 1) распластывание хромосом на предметном стекле, дифференциальная окраска хромосомного препарата, фиксация клеток
- 2) распластывание хромосом на предметном стекле, фиксация клеток, дифференциальная окраска хромосомного препарата
- 3) фиксация клеток, распластывание хромосом на предметном стекле, дифференциальная окраска хромосомного препарата
- 4) фиксация клеток, дифференциальная окраска хромосомного препарата, распластывание хромосом на предметном стекле

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ С ПОНТОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ ГИПОПЛАЗИЕЙ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) STXBP1
- 2) ARX
- 3) SMN1
- 4) VPK1

НАЛИЧИЕ В ПОПУЛЯЦИИ БОЛЕЕ ДВУХ ВАРИАНТОВ ОДНОГО ГЕНА НАЗЫВАЮТ

- 1) множественным аллелизмом
- 2) генетической гетерогенностью
- 3) полимерией
- 4) плейотропным действием гена

ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ КОЭНА ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) макроорхидизма
- 2) нормального интеллекта
- 3) выступающих передних резцов
- 4) низкого роста

ВИД КАРТЫ ХРОМОСОМ, НА КОТОРОЙ ПРЕДСТАВЛЕН ПРОСТРАНСТВЕННЫЙ ПОРЯДОК ВЗАИМНОГО РАСПОЛОЖЕНИЯ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ, НАЗЫВАЕТСЯ _____ КАРТОЙ

- 1) рестрикционной

- 2) цитогенетической
- 3) генетической
- 4) цитологической

ПАЦИЕНТАМ С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ ПРОБНОГО ЛЕЧЕНИЯ _____ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К ЭТОМУ КОФАКТОРУ

- 1) биотином
- 2) тиамином
- 3) левокарнитином
- 4) глицином

ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) эмаль зуба
- 2) тромбоциты
- 3) слюну
- 4) эритроциты

МЕТОДОМ ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) клинико-генеалогический
- 2) ИФА
- 3) клинический
- 4) цитогенетический

ЭНДОНУКЛЕАЗЫ – ЭТО ФЕРМЕНТЫ

- 1) расщепления нуклеиновых кислот по фосфодиэфирным связям внутри цепей
- 2) синтеза нуклеиновых кислот
- 3) необходимые для осуществления полимеразной цепной реакции
- 4) отщепляющие концевые нуклеотиды от полинуклеотидов

ДЕТЕКЦИЮ РЕЗУЛЬТАТОВ ПЦР-АНАЛИЗА, ВЫПОЛНЕННОГО В РЕЖИМЕ «РЕАЛЬНОГО ВРЕМЕНИ», ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ _____ МЕТОДА

- 1) электрофоретического
- 2) гибридизационно-флуоресцентного
- 3) иммунохроматографического
- 4) гибридизационно-ферментного

ПАРАМИОТОНΙΑ ЭЙЛЕНБУРГА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) CLCN1
- 2) SCN4A
- 3) COL6A1
- 4) CAPN3

МИКРОДЕЛЕЦИИ В ЛОКУСЕ 15q11-q13 НА ХРОМОСОМЕ МАТЕРИНСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ПРИВОДЯТ К ФОРМИРОВАНИЮ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ

СИНДРОМА

- 1) Прадера – Вилли
- 2) Энгельмана
- 3) Ретта
- 4) Мартина – Белл

ИЗМЕНЕНИЯМИ КОЖИ И ПОДКОЖНОЙ КЛЕТЧАТКИ У БОЛЬНОГО МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ 2 ТИПА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) липомы
- 2) ангиомы
- 3) фибромы
- 4) подкожные уплотнения

ОТСУТСТВИЕ ФЛУОРЕСЦЕНТНОГО СИГНАЛА ЦЕНТРОМЕРО-СПЕЦИФИЧНОГО ДНК-ЗОНДА В МИКРОЯДРЕ, АНАЛИЗИРУЕМОМ В FISH-ТЕСТЕ НА ЦИТОКИНЕЗ-БЛОКИРОВАННЫХ ЛИМФОЦИТАХ, СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О/ОБ

- 1) анеугенном мутационном событии
- 2) кластогенном мутационном событии
- 3) возникновении несбалансированной транслокации
- 4) образовании робертсоновской транслокации

ЭКСТРОФИЮ КЛОАКИ ОТНОСЯТ К

- 1) мальформациям
- 2) дизрупциям
- 3) деформациям
- 4) дисплазиям

АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ, ОБРАЗУЮЩИЕ КОМПЛЕМЕНТАРНУЮ ПАРУ В МОЛЕКУЛЕ ДНК

- 1) гуанин и аденин
- 2) тимин и цитозин
- 3) аденин и цитозин
- 4) аденин и тимин

В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ НУКЛЕОТИДАМИ В ЦЕПИ ДНК УЧАСТВУЮТ _____ СВЯЗИ

- 1) фосфодиэфирные
- 2) полипептидные
- 3) донорно-акцепторные
- 4) водородные

ОТОСКЛЕРОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно с неполной пенетрантностью
- 2) аутосомно-доминантно с полной пенетрантностью
- 3) аутосомно-рецессивно

4) сцеплено с полом

ЭПИТЕЛИАЛЬНО-МЕЗЕНХИМАЛЬНЫЙ ПЕРЕХОД ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ ДИФфузном РАКЕ ЖЕЛУДКА ПОТЕНЦИРУЕТСЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) CDH1
- 2) ABCA4
- 3) PАН
- 4) CFTR

ГИПОФОСФАТАЗИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ГЕМОХРОМАТОЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ОМФАЛОЦЕЛЕ, МАКРОГЛОССИЮ, МАКРОСОМИЮ, В СОЧЕТАНИИ С МИКРОДУПЛИКАЦИЕЙ НА УЧАСТКЕ 11p15.5, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ

- 1) Ретта
- 2) Секкеля
- 3) Рассела – Сильвера
- 4) Беквита – Видемана

ВНУТРИУТРОБНЫЕ ПЕРЕЛОМЫ КОСТЕЙ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) несовершенного остеогенеза
- 2) остеопетроза
- 3) остеодисплазии Олбрайта
- 4) болезни Олье

ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ 1p36 ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

СИНДРОМ БЛУМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному

- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) X-сцепленному доминантному

СИНДРОМ УКОРОЧЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT НАСЛЕДУЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному доминантному
- 2) Y-сцепленному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ОТНОСЯТ СИНДРОМЫ

- 1) Беквита - Видемана, Ангельмана, Гарднера
- 2) Ундины, хореи Гентингтона, фрагильной X-хромосомы
- 3) Драве, Дузе, Веста
- 4) Хантера, Гурлер, Шейе

СИМПТОМЫ ПОРАЖЕНИЯ ПЕЧЕНИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ВЕСЬМА ВАРИАБЕЛЬНЫ И, КАК ПРАВИЛО, _____ НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ СИМПТОМАТИКИ

- 1) сопровождаются развитием
- 2) предшествуют манифестации
- 3) выявляются одновременно с развитием
- 4) дебютируют спустя годы после появления

НАЛИЧИЕ ЛЕНТИГО ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) туберозного склероза
- 2) синдрома LEOPARD
- 3) синдрома Блума
- 4) болезни Реклингхаузена

ФАКТОРОМ РИСКА, СУЩЕСТВЕННО ПОВЫШАЮЩИМ РИСК ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ У ПОТОМСТВА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) возраст мужа старше 45 лет
- 2) возраст супруги старше 35 лет
- 3) близкородственный брак
- 4) курение, употребление алкоголя

ФРАГМЕНТЫ ОКАЗАКИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) структуры, образующиеся при действии эндонуклеаз рестрикции
- 2) участки ДНК, ответственные за связывание транскрипционных факторов
- 3) структуры ступенчатой репликации отстающей цепи ДНК
- 4) участки повышенной мутабельности

ИЗМЕНЕНИЕ В ГЕНЕ АТР6V1B2 ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) синдрома Гетчинсона – Гилфорда
- 2) нейрокожного меланоза
- 3) синдрома ониходистрофии, тугоухости
- 4) синдрома Шегрена – Ларссона

ЛАДОННО-ПОДОШВЕННАЯ КЕРАТОДЕРМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Х-сцепленному доминантному
- 2) Х-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

РАЗВИТИЕ ВРОЖДЕННОЙ ГИПЕРПЛАЗИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ СВЯЗАНО С

- 1) дефицитом андрогенов
- 2) дефицитом эстрогенов
- 3) избытком эстрогенов
- 4) избытком андрогенов

НАЛИЧИЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В ГЕНЕ ОSA2 ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) изолированного глазного альбинизма
- 2) глазо кожного альбинизма 2 типа
- 3) синдрома Германски Пудлака
- 4) глазо кожного альбинизма 1 типа

МНОГОЦВЕТНОЕ ОКРАШИВАНИЕ ХРОМОСОМ ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) оценивать уровень хромосомного мозаицизма в интерфазных ядрах
- 2) диагностировать хромосомные микродупликации
- 3) детектировать Робертсоновские транслокации с участием негомологичных акроцентрических хромосом
- 4) проводить диагностику микроделеционных синдромов

ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ III ТИПА В ОРГАНАХ И ТКАНЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ

- 1) хондроитин-6-сульфат
- 2) кератансульфат
- 3) гепарансульфат
- 4) дерматансульфат

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ «МУКОВИСЦИДОЗ И СИНДРОМ ШЕЛДОНА – РЕЯ» ОСНОВЫВАЕТСЯ НА

- 1) исследовании хлоридов пота
- 2) копрологическом исследовании
- 3) клинической картине
- 4) пробе Швахмана

ОДНИМ ИЗ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нарушение расхождения хромосом в митозе
- 2) амплификация гена
- 3) ошибка транскрипции
- 4) ошибка рекомбинации

НЕЙТРОПЕНИЯ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ ГЛИКОГЕНОЗЕ ____ ТИПА

- 1) 1a
- 2) 1b
- 3) 5
- 4) 0

ПОД ДОЛЕЙ ОСОБЕЙ, У КОТОРЫХ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ОЖИДАЕМЫЙ ПРИЗНАК ИЛИ ФЕНОТИП, ПОНИМАЮТ

- 1) антиципацию
- 2) экспрессивность гена
- 3) пенетрантность гена
- 4) плейотропизм

КАРТИНА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ □ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) болезни Фара
- 2) нейродегенерации с накоплением железа
- 3) синдрома Ли
- 4) болезни Вильсона - Коновалова

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ПОВРЕЖДАЮЩЕГО ФАКТОРА В ПЕРИОД ОТ 16 ДНЯ ДО КОНЦА 8 НЕДЕЛИ БЕРЕМЕННОСТИ, НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) эмбриопатии
- 2) гаметопатии
- 3) бластопатии
- 4) фетопатии

К «ТОЧКОВЫМ» МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ

- 1) экспансии повторов в промоторной области гена
- 2) микроделеции в длинном плече хромосомы
- 3) нуклеотидную замену в сайте сплайсинга
- 4) микродупликации в коротком плече хромосомы

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ИНТРОНА В СТРУКТУРЕ ГЕНА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) последовательность, расположенную в регионе сплайсинга
- 2) участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК
- 3) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции

4) участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК

ПИГМЕНТНОЕ КОЛЬЦО КАЙЗЕР – ФЛЕЙШЕРА ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Шегрена
- 2) болезни Коновалова – Вильсона
- 3) псориазе
- 4) atopическом дерматите

НЕ ИМЕЕТ СМЫСЛА РЕДАКТИРОВАТЬ ГЕНОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) миодистрофии Дюшенна
- 2) муковисцидоза
- 3) ВИЧ-инфекции
- 4) ОРВИ

ЯДЕРНАЯ ЛАМИНА ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) формирование межклеточных взаимодействий
- 2) проведения сигналов внутрь клетки
- 3) энергетические процессы в клетке
- 4) формирование стабильного контакта ядерной мембраны и генетического материала (хроматина) клетки

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ФЕРМЕНТОВ ЛИЗОСОМ В

- 1) ворсинах хориона
- 2) клетках амниотической жидкости
- 3) амниотической жидкости
- 4) плодной крови

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) фенилаланингидроксилазы
- 2) медь-транспортирующей АТФ-азы печени
- 3) бета-глюкуронидазы
- 4) галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы

К ВОЗНИКНОВЕНИЮ БОЛЕЗНИ ХАТЧИНСОНА - ГИЛФОРДА ПРИВОДЯТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) гистона H3
- 2) коннексина 32
- 3) несприна
- 4) ламина А

С ЦЕЛЬЮ КОРРЕКЦИИ ГИПОГЛИКЕМИИ ПАЦИЕНТАМ С ГЛИКОГЕНОЗОМ НАЗНАЧАЮТ

- 1) кукурузный крахмал

- 2) картофельный крахмал
- 3) фруктозу
- 4) сахарозу

ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ КАРДИОМИОПАТИЙ ОСНОВАНА НА

- 1) вакцинации
- 2) медико-генетическом консультировании
- 3) отказе от приема животных жиров
- 4) диспансеризации декретированного населения

ДИАГНОСТИКА ТЕТРАПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы
- 2) центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 3) комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы, меченных разными флуорохромами
- 4) субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом

СИНДРОМ ШПРИНТЦЕНА – ГОЛЬДБЕРГА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) неизвестному
- 3) X-сцепленному
- 4) аутосомно-доминантному

БУЛЛЕЗНЫЙ ЭПИДЕРМОЛИЗ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) синдромом LEOPARD
- 2) эктодермальной дисплазией
- 3) энтеропатическим акродерматитом
- 4) пигментной ксеродермой

ЕСЛИ ЧАСТОТА МУКОВИСЦИДОЗА В ПОПУЛЯЦИИ РАВНА 1:10000, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 1
- 2) 0,01
- 3) 10
- 4) 5

ЗА РАЗВИТИЕ СИНДРОМА ЛАРОНА ОТВЕЧАЕТ ГЕН

- 1) GH1
- 2) GHR
- 3) HESH1
- 4) LHX3

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) нейрофиброматоз
- 2) фенилкетонурия
- 3) болезнь Вильсона – Коновалова
- 4) миопатия Дюшенна

СОЧЕТАНИЕ ПРИЗНАКОВ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОГО ДИЗОСТОЗА С НЕДОРАЗВИТИЕМ I ПАЛЬЦА КИСТИ И ЛУЧЕВЫХ КОСТЕЙ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Гольденхара
- 2) Кабуки
- 3) Луи-Бар
- 4) Нагера

ПРИ ВРОЖДЕННОМ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМЕ ГИПОГЛИКЕМИЯ СОПРОВОЖДАЕТСЯ

- 1) алкалозом
- 2) кетозом
- 3) снижением кетонов
- 4) лактат-ацидозом

К ГРУППЕ КАНАЛОПАТИЙ НЕ ОТНОСИТСЯ

- 1) периодический паралич
- 2) миотония Томсена
- 3) ранняя эпилептическая энцефалопатия 6 типа
- 4) хорея Гентингтона

С ЦЕЛЬЮ ФОРМИРОВАНИЯ ГРУПП РИСКА ПО ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ СРЕДИ НОВОРОЖДЁННЫХ РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) определение уровня птеринов мочи
- 2) определение содержания фенилаланина крови
- 3) сбор жалоб и анамнеза
- 4) молекулярно-генетическое тестирование на наличие частых мутаций в гене PAH

ГЛАЗОКОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ 1 ТИПА ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный рецессивный

РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ ЖЕНЩИНА СТРАДАЕТ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ CAPN 3, А МУЖЧИНА ЯВЛЯЕТСЯ ЗДОРОВЫМ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ МУТАЦИИ В ТОМ ЖЕ ГЕНЕ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 20
- 2) 100

- 3) 50
- 4) 70

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ДАУНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) симптом «кошачьего крика»
- 2) «шлем древнего воина»
- 3) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

С ПОМОЩЬЮ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 НЕЛЬЗЯ

- 1) исправить точечную мутацию
- 2) исправить анеуплоидию
- 3) сделать нокаут гена
- 4) исправить инсерцию

АТАКСИЯ ФРИДРЕЙХА ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА GAA

- 1) 1-5
- 2) 31-50
- 3) 70-1000
- 4) 5-30

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ ТИПОВ I-IV ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным
- 2) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным
- 3) только аутосомно-доминантным
- 4) только аутосомно-рецессивным

РЕЦЕССИВНОЙ, СЦЕПЛЕННОЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, АНОМАЛИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) фенилкетонурия
- 2) гемофилия
- 3) агенезия почек
- 4) нейрофиброматоз

К ХАРАКТЕРНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ ИЗМЕНЕНИЯМ КРОВИ ПРИ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА ОТНОСЯТ _____ ЦЕРУЛОПЛАЗМИНА

- 1) повышение меди и снижение
- 2) снижение меди и повышение
- 3) повышение меди и
- 4) снижение меди и

ДНК-ДИАГНОСТИКА АХОНДРОПЛАЗИИ ОСНОВАНА НА

- 1) выявлении хромосомных перестроек методом ХМА
- 2) поиске частых мутаций в гене FGFR 2

- 3) поиске частых мутаций в гене FGFR 3
- 4) поиске частых мутаций в гене FGFR 1

ЗДОРОВЫЙ МУЖЧИНА, РОДНАЯ СЕСТРА КОТОРОГО СТРАДАЕТ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, НАМЕРЕВАЕТСЯ ЖЕНИТЬСЯ НА СВОЕЙ ЗДОРОВОЙ ДВОЮРОДНОЙ СЕСТРЕ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ У ДАННОЙ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО (В %)

- 1) 6
- 2) 8
- 3) 3
- 4) 4

СИНДРОМ КЕРАТИТА-ИХТИОЗА-ГЛУХОТЫ/ТУГОУХОСТИ (KID) АССОЦИИРОВАН С ГЕНОМ

- 1) TPM2
- 2) GJB 2
- 3) COL4A5
- 4) TBC1D24

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА РАЗЛИЧНЫХ КОФАКТОРНЫХ ФОРМ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ

- 1) различается возрастом манифестации
- 2) различается в зависимости от степени дефицита фермента
- 3) схожая между собой
- 4) различается в зависимости от гена

ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ВЫБОРА ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ МИКРОДЕЛЕЦИИ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 МИЛЛИОНА ПАР ОСНОВАНИЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) HR-CGH
- 2) mBAND
- 3) Rx-FISH
- 4) хромосомный микроматричный анализ на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА БЕКВИТА – ВИДЕМАНА ОТНОСЯТ

- 1) «шлем древнего воина»
- 2) эмбриональную и пупочную грыжу, диастаз прямых мышц живота
- 3) гипертелоризм
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

СИНДРОМ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ С ОНИХОДИСТРОФИЕЙ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

4) X-сцепленному рецессивному

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ DMD, ОТВЕТСТВЕННОМ ЗА ВОЗНИКНОВЕНИЕ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА/БЕККЕРА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) мутации сайта сплайсинга
- 2) нонсенс-мутации
- 3) дупликации одного или нескольких экзонов гена
- 4) делеции одного или нескольких экзонов гена

НОВОРОЖДЕННОМУ С НЕОНАТАЛЬНЫМИ СУДОРОГАМИ, ПОВЫШЕНИЕМ УРОВНЯ ПРОПИОИЛКАРНИТИНА КРОВИ (СЗ) И 3-ГИДРОКСИПРОПИОНОВОЙ КИСЛОТЫ В МОЧЕ ПОКАЗАН ПОИСК МУТАЦИЙ В ГЕНАХ

- 1) PTEN, NAGLU
- 2) PAH, CFTR
- 3) PCSA, PCSB
- 4) IDS, PTP

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА И БЕККЕРА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) делециями
- 2) мутациями в разных районах гена дистрофина
- 3) мутациями в гене дистрофина с разными фенотипическими проявлениями
- 4) мутациями в неаллельных локусах X-хромосомы

ГРУППА ПОРОКОВ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИХСЯ ТОТАЛЬНЫМ ИЛИ ЧАСТИЧНЫМ ОТСУТСТВИЕМ КОСТЕЙ КОНЕЧНОСТЕЙ НА ЛЮБОМ УРОВНЕ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) редукционными пороками конечностей
- 2) брахидактилией
- 3) остеохондродисплазией
- 4) сиреномелией

ПРИ КЛАССИЧЕСКОМ ТИПЕ СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО МУТАЦИИ ВЫЯВЛЯЮТ В ГЕНЕ

- 1) COL5A1
- 2) COL1A 2
- 3) SCN1A
- 4) SMN1

ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ В КАРИОТИПЕ БОЛЬНОГО НАХОДЯТ

- 1) трисомию по 18 хромосоме
- 2) делецию 5 хромосомы
- 3) трисомию по 13 хромосоме
- 4) делецию 4 хромосомы

В ОСНОВЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 0 ТИПА ЛЕЖИТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

ФЕРМЕНТА

- 1) гликоген-синтазы
- 2) глюкозо-6-фосфатазы
- 3) идуронидазы
- 4) кислой мальтазы

С ТОЧКИ ЗРЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СОСТАВЛЯЮЩЕЙ КОНСТИТУЦИОНАЛЬНО-ЭКЗОГЕННОЕ ОЖИРЕНИЕ У ДЕТЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

- 1) исключительно моногенным
- 2) полигенным
- 3) с механизмом геномного импринтинга
- 4) обусловленным хромосомными нарушениями

МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ЗАВИСИТ ОТ

- 1) пенетрантности гена
- 2) мутационных изменений генотипа
- 3) экспрессивности гена
- 4) нормы реакции генотипа

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНО СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) митохондриальный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НЕМАЛИНОВОЙ МИОПАТИИ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) молекулярное кариотипирование
- 2) биохимические методы диагностики
- 3) секвенирование по Сенгеру отдельного гена
- 4) NGS экзоста

В МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ИНТЕРФЕРОМЕТР ИСПОЛЬЗУЕТСЯ С ЦЕЛЬЮ

- 1) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 2) спектрального кариотипирования хромосом
- 3) микродиссекции хромосом
- 4) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

ПЕРВЫМ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМОМ ПРИ НЕЙРОНАЛЬНОМ ЦЕРОИДНОМ ЛИПОФУСЦИНОЗЕ 3 ТИПА ЧАЩЕ ВСЕГО СЧИТАЮТ

- 1) экстрапирамидные симптомы, гиперкинезы
- 2) психиатрические нарушения
- 3) генерализованные тонико-клонические судороги

4) прогрессирующее снижение зрения

В ПЕРОКСИСОМАХ И В МИТОХОНДРИЯХ ПРОТЕКАЕТ ПРОЦЕСС

- 1) окисления фитановой кислоты
- 2) расщепления перекиси водорода
- 3) α -окисления жирных кислот
- 4) β -окисления жирных кислот

ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ НИЗКОЙ ВЫЯВЛЯЕМОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СЕТЧАТКИ НА РАННИХ СТАДИЯХ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) низкая информативность врачей
- 2) страх пациента
- 3) молниеносное прогрессирование
- 4) бессимптомный дебют

МЕТОД ЭЛЕКТРОННОЙ МИКРОСКОПИИ СПЕРМАТОЗОИДОВ ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВИТЬ

- 1) двунитевые разрывы ДНК
- 2) анеуплоидию в сперматозоидах
- 3) однопитевые разрывы ДНК
- 4) нарушение конденсации хроматина

СИНДРОМ ЕЕС (ЭКТРОДАКТИЛИЯ, ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ, РАСЩЕЛИНА ГУБЫ И НЁБА) НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Y-сцепленному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

КОСВЕННАЯ ДИАГНОСТИКА НАПРАВЛЕНА НА

- 1) определение мутации, являющейся непосредственной причиной заболевания
- 2) определение хромосомы, несущей поврежденный ген при семейном анализе
- 3) определение вклада генетических факторов в патогенезе заболевания
- 4) секвенирование гена, ответственного за заболевание

У БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ЛЕША — НИХАНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ

- 1) мочева кислота
- 2) мочевина
- 3) гипоксантин
- 4) фумаровая кислота

ТЕТРАПЛОИДНАЯ КЛЕТКА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ ____ ХРОМОСОМ/ХРОМОСОМЫ

- 1) 23
- 2) 92
- 3) 69

4) 46

ПРИЧИНОЙ КИФОСКОЛИОТИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) COL3A1
- 2) COL1A1
- 3) PLOD1
- 4) COL5A1

ЕСЛИ КОНКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ПО ВРОЖДЕННОМУ ВЫВИХУ БЕДРА СОСТАВЛЯЕТ 70%, А ДИЗИГОТНЫХ 40%, ТО КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ РАВЕН

- 1) 0,3
- 2) 0,5
- 3) 0,7
- 4) 0,2

МЕТОД TUNEL ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВИТЬ

- 1) точковые мутации ДНК
- 2) нарушение конденсации хроматина
- 3) анеуплоидию в сперматозоидах
- 4) одно- и двунитевые разрывы ДНК

ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ СИМПТОМОВ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ЭМЕРИ-ДРЕЙФУСА ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) нарушения ритма сердца
- 2) фасцикуляций мышц
- 3) гепатопатии
- 4) психических расстройств

НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- 2) Нунан
- 3) Клайнфельтера
- 4) тестикулярной феминизации

ХАРАКТЕРНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ПЕНЬЯ-ШОКЕЙРА (COFS) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) мультифакториальный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный

ПРЕИМУЩЕСТВОМ «ДЛИТЕЛЬНОГО» ТЕСТА НА ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ К

САПРОПТЕРИНУ ПО СРАВНЕНИЮ С «КОРОТКИМИ» СХЕМАМИ ЯВЛЯЕТСЯ ВОЗМОЖНОСТЬ ЕГО ПРОВЕДЕНИЯ НА ФОНЕ РЕФЕРЕНСНЫХ ЗНАЧЕНИЙ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ У ПАЦИЕНТА, Т.Е. НЕ ВЫШЕ

- 1) 360 мкмоль/л (6 мг/дл)
- 2) 150 мкмоль/л (2,5 мг/дл)
- 3) 600 мкмоль/л (10 мг/дл)
- 4) 450 мкмоль/л (7,5 мг/дл)

С ЦЕЛЬЮ ПРОФИЛАКТИКИ ЛАКТАТ-АЦИДОЗА У БОЛЬНЫХ ГЛИКОГЕНОЗОМ РЕКОМЕНДОВАНО ИСКЛЮЧЕНИЕ ИЗ РАЦИОНА

- 1) сахарозы, фруктозы и галактозы
- 2) кукурузного крахмала, лактозы и мальтозы
- 3) полиненасыщенных жирных кислот
- 4) холестерина

ВРОЖДЕННАЯ ГЛУБОКАЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ/ГЛУХОТА И РАЗВИТИЕ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ ПЕРВИЧНОЙ ЛИМФЕДЕМЫ С МИЕЛОДИСПЛАЗИЕЙ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) бранхио-окуло-фациальном
- 2) бранхио-окуло-ренальном
- 3) ото-палато-дигитальном, тип I
- 4) Эмбергера

ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ ФЕНИЛАЛАНИНА ПАЦИЕНТАМ С ТЯЖЕЛОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ (КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ) РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) до 15-18 лет
- 2) до 25 лет
- 3) до 7 лет
- 4) пожизненно

ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) снижения интеллекта
- 2) повышения сухожильных рефлексов
- 3) трофических язв в области конечностей и снижение всех видов чувствительности
- 4) сенситивно-мозжечковой атаксии

СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ

- 1) перицентрических инверсий
- 2) хромосомных микроделеций
- 3) хромосомных транслокаций
- 4) хромосомных микродупликаций

ОДНОЙ ИЗ ОСНОВНЫХ ФУНКЦИЙ МЕЙОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) формирование запаса генетического материала
- 2) репарация мутаций
- 3) получение большого количества идентичных клеток
- 4) уменьшение пloidности дочерних клеток

ПОД ТЕРМИНОМ ДУПЛИКАЦИЯ ПОНИМАЮТ

- 1) утрату части хромосомного материала
- 2) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы
- 3) удвоение участка хромосомы
- 4) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому

ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ У ПАЦИЕНТОВ С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫМИ ФОРМАМИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) флуоресцентную in situ гибридизацию с уникальными ДНК-зондами
- 2) сравнительную геномную гибридизацию на ДНК-микрочипах
- 3) секвенирование экзомных панелей генов, ассоциированных с интеллектуальными расстройствами
- 4) сравнительную геномную гибридизацию на метафазных хромосомах

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЁНОК С ГОМОЦИСТИУРИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) исследование кариотипов родителей
- 2) пренатальная диагностика
- 3) отказ от дальнейшего деторождения
- 4) диетотерапия матери

АГЕНЕЗИЯ МОЗОЛИСТОГО ТЕЛА ЯВЛЯЕТСЯ ЧАСТЫМ СИМПТОМОМ

- 1) некетолической гиперглицинемии
- 2) муковисцидоза
- 3) гликогеноза 9 типа
- 4) фенилкетонурии

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЯ УРОВНЯ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) ПЦР в реальном времени
- 2) кариотипирования
- 3) секвенирования ДНК
- 4) хромосомного микроматричного анализа

НАЛИЧИЕ ОГРАНИЧЕННОГО ПЛАЦЕНТАРНОГО МОЗАИЦИЗМА I ТИПА У ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ ПРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОМ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА

- 1) амниоцитов и лимфоцитов пуповинной крови
- 2) клеток цитотрофобласта и экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона

- 3) клеток цитотрофобласта хориона и лимфоцитов пуповинной крови
- 4) клеток экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона и лимфоцитов пуповинной крови

ПРИ ГЕМОФИЛИИ А МУТАЦИЯ ВОЗНИКАЕТ В ГЕНЕ, КОДИРУЮЩЕМ ФАКТОР СВЕРТЫВАНИЯ КРОВИ

- 1) IX
- 2) VIII
- 3) XII
- 4) XI

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА В БРАКЕ ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ И МУЖЧИНЫ, СТРАДАЮЩЕГО X-СЦЕПЛЕННОЙ ДОМИНАНТНОЙ ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 100

СИНДРОМЫ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК РАЗВИВАЮТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ

- 1) участвующих в биосинтезе нуклеотидов в митохондриях
- 2) кодирующих субъединицы I комплекса дыхательной цепи митохондрий
- 3) кодирующих структурные белки митохондрий
- 4) кодирующих митохондриальные тРНК

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ 46, XX-МУЖЧИНА РЕШЕНИЕ ВОПРОСА О РЕПРОДУКЦИИ ВОЗМОЖНО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) собственных сперматозоидов из эякулята
- 2) собственных сперматозоидов из яичка
- 3) донорских сперматозоидов
- 4) собственных эпидидимальных сперматозоидов

РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА НЕ ПРИЧИНЕНИЯ ВРЕДА ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ПРЕДПОЛАГАЕТ

- 1) передачу генетической информации о пациенте страховой компании
- 2) сообщение работодателю диагноза пациента
- 3) информирование кровных родственников о наследственном заболевании у пациента без его согласия
- 4) защиту частной жизни пациента и семьи от вмешательства третьих сторон

ПРИ ГЛИКОГЕНОЗАХ ПОКАЗАНА _____ ДИЕТА

- 1) низкоуглеводная
- 2) высокоуглеводная
- 3) низкобелковая

4) высокобелковая

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА В БРАКЕ ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ И ЖЕНЩИНЫ-НОСИТЕЛЬНИЦЫ ГЕНА Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 0
- 4) 25

ДЛЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО ТО, ЧТО

- 1) родители первого выявленного больного клинически здоровы
- 2) преимущественно болеют лица мужского пола
- 3) соотношение здоровых и больных членов семьи 1:1
- 4) в поколении преобладают больные члены семьи

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C3, C0
- 2) C10
- 3) C5
- 4) C5OH

ПРИ МОЗАИЦИЗМЕ КАРИОТИПЫ КЛОНОВ В ФОРМУЛЕ УКАЗЫВАЮТСЯ ЧЕРЕЗ

- 1) запятую
- 2) косую черту
- 3) пробел
- 4) точку с запятой

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОЙ ГИПЕРТРИПСИНОГЕНЕМИИ ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ДОСТОВЕРНОГО ДИАГНОЗА «МУКОВИСЦИДОЗ» НЕОБХОДИМО НАЛИЧИЕ

- 1) делеции короткого плеча 4 хромосомы
- 2) мутации гена фибриллина первого типа
- 3) хромосомного дефекта 7q31 – нарушения активного транспорта хлора/бикарбоната в подвздошной и толстой кишке
- 4) двух значимых мутаций в гене муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости

СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Х-сцепленному рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) Х-сцепленному доминантному

МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (CGH) ОСНОВАН НА

- 1) конкурентной гибридизации in situ двух геномных ДНК-библиотек, выделенных из анализируемой ткани и контрольного образца
- 2) использовании в реакции гибридизации смеси уникальных последовательностей ДНК различной длины, специфичных определенной паре гомологичных хромосом
- 3) конкурентной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных из клеток с кратными различиями в уровне ploидности
- 4) гибридизации ДНК-библиотек, полученных от разных видов организмов

ФИКСАЦИЮ КЛЕТОК ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ

- 1) метанолом и хлороформом в соотношении 3:1
- 2) метанолом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 1:3
- 3) метанолом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 3:1
- 4) хлороформом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 3:1

У МУЖЧИНЫ, СТРАДАЮЩЕГО НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИЕЙ 1X ТИПА, РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА

- 1) 25%
- 2) 50%
- 3) общепопуляционный
- 4) 100%

МОЛЕКУЛЫ ДНК ПРИ РАСПОЗНАНИИ ЕЁ ОПРЕДЕЛЁННЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ РАЗРЕЗАЮТ

- 1) ДНК-полимеразы
- 2) рестриктазы
- 3) лигазы
- 4) РНК-полимеразы

ДИАГНОСТИКА КРИПТИЧЕСКИХ ИНВЕРСИЙ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 МЛН.П.Н. В КАРИОТИПЕ, ВОЗМОЖНА С ПРИМЕНЕНИЕМ МЕТОДА

- 1) многоцветного сегментирования хромосом
- 2) массового параллельного секвенирования
- 3) хромосомной микродиссекции с обратным окрашиванием хромосом
- 4) сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах

ПРИ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ, ЕСЛИ БОЛЕЮТ ОБА РОДИТЕЛЯ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 75
- 4) 50

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПАТОГЕННОСТИ ВАРИАНТОВ, ВЫЯВЛЕННЫХ ПРИ NGS, ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА

- 1) трио (пробанд и родители)
- 2) только у пробанда
- 3) только у родителей
- 4) у родственников пробанда 2-3 поколений

БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) цитоплазматической наследственностью
- 2) тератогенными воздействиями
- 3) доминантными генами
- 4) рецессивными генами

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) геномными и хромосомными мутациями
- 2) только геномными мутациями
- 3) только хромосомными мутациями
- 4) полиморфизмом в числе копий протяженных участков хромосом

ДИСТАЛЬНАЯ СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ НОГ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ АТР 7 А, НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

В БРАКЕ ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ И ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ, ДВА РОДНЫХ БРАТА КОТОРОЙ БОЛЬНЫ ГЕМОФИЛИЕЙ А, ИМЕЮЩЕЙ ЗДОРОВОГО СЫНА, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО МАЛЬЧИКА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 16
- 4) 33

У РЕБЕНКА С ДЕФОРМАЦИЕЙ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ, НИЗКОЙ ЩЕЛОЧНОЙ ФОСФАТАЗОЙ НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ

- 1) гипофосфатазии
- 2) тирозинемии 1 типа
- 3) мукополисахаридоза 1 типа
- 4) болезни Вольмана

ПОД ТЕРМИНОМ ИНТРАХРОМОСОМНАЯ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ

- 1) вставку фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы
- 2) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 3) удвоение участка хромосомы

4) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы

НАЛИЧИЕ БУФТАЛЬМА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ ЯВЛЯЕТСЯ ПАТОГНОМОНИЧНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ

- 1) врожденной глаукомы
- 2) дермоида роговицы
- 3) ретинобластомы
- 4) врожденной миопии

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕ ПОДРАЗДЕЛЯЮТСЯ НА

- 1) хромосомные
- 2) геномные
- 3) генные
- 4) экзогенные

К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСЯТ

- 1) нейрофиброматоз II типа
- 2) синдром Линча
- 3) рак молочной железы
- 4) глиобластоме

СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНОЙ НАЧИНАЮТ С

- 1) родителей пробанда
- 2) бабушек и дедушек пробанда
- 3) сибсов
- 4) пробанда

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКОГО ФАКТОРА В ПЕРИОД ОТ 9 НЕДЕЛИ РАЗВИТИЯ ДО ОКОНЧАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) гаметопатии
- 2) фетопатии
- 3) эмбриопатии
- 4) бластопатии

КАРИОТИПИРОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ

- 1) субклональной архитектуры опухоли
- 2) структуры и числа хромосом
- 3) химерного транскрипта
- 4) генных мутаций

СИСТЕМА CRISPR/CAS9 ОСНОВАНА НА

- 1) ДНК бактериофагов
- 2) иммунной системе бактерий
- 3) особых ферментах человека

4) плазмидах архей

В АНАФАЗЕ I МЕЙОЗА К ПОЛЮСАМ РАСХОДЯТСЯ

- 1) биваленты
- 2) униваленты
- 3) хроматиды
- 4) хромосомы

КАРИОТИП 46, XY ПРИ НАЛИЧИИ ПОЛНОЙ ФОРМЫ ДИСГЕНЕЗИИ ГОНАД У ПАЦИЕНТКИ С ЖЕНСКИМ ФЕНОТИПОМ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О НАЛИЧИИ СИНДРОМА

- 1) Морриса
- 2) Свайера
- 3) Рокитанского
- 4) Штейна – Левенталя

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ И ПОСЛЕДУЮЩЕЙ ТРАНСПЛАНТАЦИИ СЕРДЦА ЯВЛЯЕТСЯ _____ КАРДИОМИОПАТИЯ

- 1) гипертрофическая
- 2) дилатационная
- 3) перипартальная
- 4) аритмогенная

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМОВ

- 1) MERRF, MELAS
- 2) LHON, NARP
- 3) Кирнса – Сейра, Пирсона
- 4) Альперса, Сенгерса

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, _____ СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

ЗАДЕРЖКА РОСТА, РАННЕЕ ПОСЕДЕНИЕ И ОБЛЫСЕНИЕ, ВЫПАДЕНИЕ ЗУБОВ, АТРОФИЯ ПОДКОЖНОГО ЖИРА, ГИПОГОНАДИЗМ, РАННИЙ АТЕРОСКЛЕРОЗ, СМОРЩЕННОЕ ЛИЦО ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Коккейна
- 2) синдрома Вернера
- 3) липоатрофии
- 4) пангипопитуитарной карликовости

НАГРУЗОЧНЫЙ ТЕСТ С ГЛЮКОЗОЙ ПРОВОДЯТ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА

- 1) галактоземию
- 2) муковисцидоз
- 3) митохондриальную патологию
- 4) атипичные формы фенилкетонурии

НА РЕЗУЛЬТАТЫ БИОХИМИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ВЛИЯЕТ

- 1) антибактериальная терапия сепсиса
- 2) переливание эритроцитарной массы
- 3) искусственная вентиляция легких
- 4) фототерапия

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С ПОЗДНИМ НАЧАЛОМ, НЕ ИМЕЮЩИЕ ЭФФЕКТИВНЫХ СПОСОБОВ ЛЕЧЕНИЯ, РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) не проводить
- 2) провести по просьбе родителей
- 3) отложить до достижения ребенком совершеннолетия
- 4) провести, если родители оплатят тестирование

К ПРОЦЕССИНГУ мРНК ОТНОСИТСЯ ПРОЦЕСС

- 1) дезаминирования
- 2) полиаденилирования
- 3) метилирования
- 4) восстановления

ВОЗВРАТНЫМ СКРЕЩИВАНИЕМ НАЗЫВАЮТ СКРЕЩИВАНИЕ МЕЖДУ ГИБРИДАМИ

- 1) I поколения и родительскими формами
- 2) II поколения и родительскими формами
- 3) II поколения и гибридами I поколения
- 4) I поколения между собой

СИНДРОМ ВАРТ-РИМПНРЕУ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) моносомией по аутосоме
- 2) трисомией по аутосоме
- 3) моносомией по X-хромосоме
- 4) трисомией по X-хромосоме

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТРИСОМИИ 21 НА ЯДРАХ БЛАСТОМЕРОВ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) хромосомной микродиссекции
- 2) мультицветной FISH
- 3) центромеро-специфичного ДНК зонда
- 4) уникального локус-специфичного ДНК-зонда

УВЕЛИЧЕНИЕ НЕКОДИРУЮЩИХ МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ПОВТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) спиноцеребеллярной атаксии 1, 2 и 3 типов
- 2) миотонической дистрофии 1 и 2 типа
- 3) хореи Гентингтона
- 4) миотонической хондродисплазии Шварца - Джампеля

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПОКАЗАНА БОЛЬНЫМ С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ I ТИПА В ВОЗРАСТЕ ДО _____ ПРИ НОРМАЛЬНЫХ И СУБНОРМАЛЬНЫХ ПОКАЗАТЕЛЯХ РАЗВИТИЯ

- 1) 7 лет
- 2) 12 месяцев
- 3) 5 лет
- 4) 2 лет

ПАЛОЧКО-КОЛБОЧКОВАЯ ДИСТРОФИЯ СЕТЧАТКИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) генетической гетерогенностью
- 2) выраженным клиническим полиморфизмом
- 3) низкой пенетрантностью
- 4) стационарным течением

НЕХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА МАРФАНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аномалия в системе хромосом
- 2) высокий рост
- 3) аномалия развития сердечно-сосудистой системы
- 4) аномалия органа зрения

НАРУШЕНИЕ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ В МИТОЗЕ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) мутациями в гене геминина
- 2) нарушением убиквитилирования циклина В
- 3) мутациями в генах киназ кинетохоров
- 4) мутациями в гене pRb

ПРОКСИМАЛЬНАЯ СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ ОБУСЛОВЛЕНА ДЕЛЕЦИЕЙ 7 И 8 ЭКЗОНОВ ГЕНА SMN 1 У ____ % БОЛЬНЫХ

- 1) 20
- 2) 45
- 3) 95
- 4) 7

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, ИМЕЮЩИХ ТРЁХ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ ДЕТЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ _____ %, НЕ ЗАВИСИМО ОТ ПОЛА

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 100

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВОГО ПОТОМСТВА У НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ НЕГОМОЛОГИЧНЫМИ ХРОМОСОМАМИ РАВНА

- 1) 2/3
- 2) 1/3
- 3) 1/6
- 4) 1/2

АЛЛЕЛЬНОЙ СЕРИЕЙ ЗАБОЛЕВАНИЙ ГЕНА KCNQ 1 ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) синдром слабости синусового узла; синдром левожелудочковой гипертрофии; синдром Барта; синдром Бругада
- 2) семейная фибрилляция предсердий, тип 3; синдром удлинённого интервала QT, тип 1; синдром короткого интервала QT, тип 2; синдром Джервелла – Ланге – Нильсена
- 3) синдром Вильямса; синдром Карвахаль; синдром Нунан; синдром Малуфа
- 4) некомпактный миокард левого желудочка; дилатационная кардиомиопатия; синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта; аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА РУБИНШТЕЙНА – ТЕЙБИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 1p36
- 2) 5p15.1
- 3) 4p16.3
- 4) 16p13.3

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ СИНДРОМА ДЖЕРВЕЛЛА – ЛАНГЕ – НИЛЬСЕНА В ОБЩЕЙ ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1,6-6:1000000
- 2) 1,5-2 :1000
- 3) 3,6-4:10000
- 4) 5.5-6:100000

СОЧЕТАНИЕ АТРЕЗИИ АНУСА, ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ БОЛЬШОГО ПАЛЬЦА, ДИСПЛАСТИЧНЫХ УШЕЙ (УШИ «САТИРА») И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) ото-палато-дигитального, тип I

- 2) Гольденхара
- 3) Таунса-Брокса I
- 4) Тричера-Коллинза, тип I

С ЦЕЛЮ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ ПОВРЕЖДЕНИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ВСЕМ ПАЦИЕНТАМ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИЕМИЕЙ РЕКОМЕНДУЕТСЯ НАЧИНАТЬ ДИЕТОТЕРАПИЮ С ОГРАНИЧЕНИЕМ ПИЩЕВОГО ФЕНИЛАЛАНИНА КАК МОЖНО РАНЬШЕ, А ИМЕННО НЕ ПОЗДНЕЕ _____ ПОСЛЕ УСТАНОВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА

- 1) 3 месяцев
- 2) 3 недель
- 3) 4 недель
- 4) 4 месяцев

МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПО СЭНГЕРУ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ

- 1) выявления микросателлитной нестабильности
- 2) выявления крупных делеций ДНК
- 3) определения нуклеотидной последовательности фрагмента ДНК
- 4) выявления крупных дупликаций ДНК

СЕПТО-ОПТИЧЕСКАЯ ДИСПЛАЗИЯ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) HESX-1
- 2) PROP-1
- 3) PIT-1
- 4) GN-1

ПАТОЛОГИЯ СЕРДЕЧНО СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Рассела – Сильвера
- 2) Ретта
- 3) LEOPARD, тип 1
- 4) Секкеля

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ЭМБРИОНОВ ОТ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ, В КОТОРОЙ ОДИН ИЗ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ СБАЛАНСИРОВАННОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ АУТОСОМАМИ, ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ

- 1) комбинацией методов FISH и микроматричного хромосомного анализа на биоптате трофэктодермы
- 2) комбинацией методов микроматричного хромосомного анализа и массового параллельного секвенирования на биоптате трофэктодермы
- 3) методом FISH на полярных телах, если носителем сбалансированной транслокации является женщина
- 4) методом массового параллельного секвенирования биоптата трофэктодермы

ВЕКТОРНУЮ ЁМКСТЬ ОПРЕДЕЛЯЕТ

- 1) наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет

размножаться

- 2) наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться
- 3) количество копий вектора, которое получится при инкубации вектора в течение 1 часа
- 4) суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента

НАИБОЛЕЕ ПОСТОЯННЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ СИНДРОМА ЕЕС ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) врожденный порок сердца
- 2) гипогенитализм
- 3) микроцефалия
- 4) гипотрихоз

ПИК МАНИФЕСТАЦИИ ЛЕЙЦИНОЗА ПРИХОДИТСЯ НА __ ЖИЗНИ

- 1) 7-10 сутки
- 2) 1-2 сутки
- 3) 2-3 неделю
- 4) 6-9 месяц

ПРОБУ С КУПРЕНИЛОМ ПРОВОДЯТ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА

- 1) болезнь Галлервордена – Шпатца
- 2) болезнь Вильсона – Коновалова
- 3) синдрома Криглера – Найяра
- 4) хорею Гентингтона

ТРАНСКРИПЦИОННЫМИ ФАКТОРАМИ, УЧАСТВУЮЩИМИ В РАЗВИТИИ КОНЕЧНОСТЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ ПРОДУКТЫ СЕМЕЙСТВА ГЕНОВ

- 1) BRCA 1 и BRCA 2
- 2) HOX
- 3) HLA
- 4) PAX

ОСНОВНЫМ МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ ПРЕПАРАТА "ЗОЛГЕНСМА" (ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК), ИСПОЛЬЗУЕМОГО ПРИ ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) вырезание экзона 7 гена SMN2 при сплайсинге
- 2) сохранение экзона 7 гена SMN1 при сплайсинге
- 3) сохранение экзона 7 гена SMN2 при сплайсинге
- 4) векторная доставка функционально полноценного гена SMN1

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ МУТАЦИЕЙ В ЯДЕРНОМ ГЕНОМЕ, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Кернса - Сейра
- 2) Барта
- 3) MELAS
- 4) Пирсона

КОМПЛЕКС ИЗМЕНЕНИЙ В ВИДЕ КОСОЛАПОСТИ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ И НАРУШЕНИЯ ФУНКЦИИ ОРГАНОВ МАЛОГО ТАЗА У РЕБЁНКА СО СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ СЛЕДУЕТ РАСЦЕНИТЬ КАК

- 1) мальформацию
- 2) ассоциацию
- 3) секвенцию
- 4) синдром

РЕЦЕССИВНОЙ, СЦЕПЛЕННОЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, АНОМАЛИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Шерешевского Тернера
- 2) фенилкетонурия
- 3) синдром Хантера
- 4) муковисцидоз

ЗАПИСИ «МУТАЦИИ ЛЕЙДЕН» СООТВЕТСТВУЕТ

- 1) PAI 1 4G/5G
- 2) MTHFR с.677C>T (р.А222V)
- 3) F5 с.1691G>A (р. R506Q)
- 4) MTHFR с.1298A>C (р. E429A)

ВО ВРЕМЯ КРОССИНГОВЕРА ПРОИСХОДИТ

- 1) удвоение числа хромосом
- 2) редукция числа хромосом
- 3) рекомбинация генетического материала
- 4) репликация ДНК

ДЕТЯМ СО ВСЕМИ ФОРМАМИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ ПРИ НАЛИЧИИ СОПУТСТВУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ ВАКЦИНАЦИЯ С ЦЕЛЬЮ ФОРМИРОВАНИЯ ИММУННОЙ ЗАЩИТЫ ОРГАНИЗМА ОТ ИНФЕКЦИЙ

- 1) проводится при наличии разрешения на проведение прививок соответствующего специалиста
- 2) противопоказана
- 3) проводится только по эпидемиологическим показаниям
- 4) проводится в соответствии с национальным календарём профилактических прививок России

СИНДРОМ ПЕНЬЯ – ШОКЕЙРА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) мультифакториально
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцеплено

ПРИМЕРОМ СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) трансплантация гемопоэтических стволовых клеток при лизосомных болезнях
- 2) фермент-заместительная терапия при мукополисахаридозах
- 3) шаперон-терапия
- 4) коррекция рН крови при метаболическом кризе

НАХОЖДЕНИЕ В ВОДЕ И/ИЛИ ПЛАВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ СПЕЦИФИЧЕСКИМ ТРИГГЕРОМ АРИТМИЧЕСКИХ СОБЫТИЙ У ПАЦИЕНТОВ С СИНКОПАЛЬНОЙ ФОРМОЙ СИНДРОМА СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT _____ ТИПА

- 1) 9; (LQT9)
- 2) 13; (LQT13)
- 3) 5; (LQT5)
- 4) 1; (LQT1)

В ДИАГНОСТИКЕ СИНДРОМА МАРТИНА - БЕЛЛ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) метилспецифическая ПЦР
- 2) ПЦР-SSCP
- 3) секвенирование гена FMR1
- 4) хромосомный микроматричный анализ

НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛЫМ ТЕЧЕНИЕМ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СЕПСИС, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ ГРАМПОЛОЖИТЕЛЬНОЙ ФЛОРОЙ

- 1) *Klebsiella pneumoniae*
- 2) *Mycoplasma pneumoniae*
- 3) *Escherichia coli*
- 4) *Pseudomonas aeruginosa*

ПРОБАНДОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) любой член семьи, для которого составляется родословная
- 2) брат или сестра человека, для которого составляется родословная
- 3) человек, с которого начинается составление родословной
- 4) мать или отец человека, для которого составляется родословная

В КАЧЕСТВЕ КОМПЕНСАЦИИ БЕЛКА ПАЦИЕНТАМ С МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ НАЗНАЧАЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ СМЕСИ НА ОСНОВЕ АМИНОКИСЛОТ, НЕ СОДЕРЖАЩИЕ

- 1) глицин, биотин, пролин
- 2) валин, орнитин, метионин
- 3) аланин, аргинин, фенилаланин
- 4) метионин, треонин, валин, изолейцин

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ДЛЯ КОТОРОГО ХАРАКТЕРНО ИЗОЛИРОВАННОЕ ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ В ВИДЕ СОЧЕТАНИЯ ПТОЗА И ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НАРУЖНОЙ ОФТАЛЬМОПЛЕГИИ, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) MERRF

- 2) CADASIL
- 3) MELAS
- 4) CPEO

К СИНДРОМАМ МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ С ПОВЫШЕННОЙ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ НЕ ОТНОСИТСЯ

- 1) синдром Луи-Бар
- 2) синдром Ниймеген
- 3) синдром Ди Джорджи
- 4) анемия Фанкони

ПРИОННЫЕ БОЛЕЗНИ НАСЛЕДУЮТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) мультифакториальному
- 4) митохондриальному

ДЛЯ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ НЕВРОПАТИИ 1 ТИПА ХАРАКТЕРНЫМ СЧИТАЮТ

- 1) снижение скорости проведения импульса, но не менее 38 м/сек
- 2) снижение скорости проведения импульса менее 38 м/сек
- 3) полифазные укороченные по длительности потенциалы двигательных единиц
- 4) наличие фасцикулляций при нормальных скоростях проведения импульса

ДЛЯ РЕШЕНИЯ ВОПРОСА ДЕТОРОЖДЕНИЯ В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ У СУПРУГИ НОСИТЕЛЬСТВА РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ (13;14) ПРИ СОХРАННОЙ ФЕРТИЛЬНОСТИ У МУЖА НЕОБХОДИМО РЕКОМЕНДОВАТЬ

- 1) перенос донорских эмбрионов
- 2) проведение программ ЭКО с донорскими ооцитами
- 3) проведение преимплантационного генетического тестирования эмбрионов на анеуплоидии
- 4) проведение программ ЭКО с донорскими ооцитами и программой суррогатного материнства

ПРОДУКТЫ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ

- 1) наносят вред окружающей среде
- 2) могут приводить к контаминации и ложноотрицательным результатам
- 3) могут приводить к контаминации и ложноположительным результатам
- 4) контагиозны и представляют опасность для окружающих

ОБНАРУЖЕНИЕ У НОВОРОЖДЕННОГО РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА И ОМФАЛОЦЕЛЕ В СИСТЕМЕ МОНИТОРИНГА ПО МКБ 10 КОДИРУЕТСЯ

- 1) только кодом омфалоцеле
- 2) как множественные пороки развития
- 3) только кодом расщелины губы и нёба
- 4) кодом расщелины губы и нёба и кодом омфалоцеле

ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гемизиготная мутация в гене DMD
- 2) гомозиготная делеция 7-8 экзонов гена SMN 1
- 3) гомозиготная мутация в гене FKTN
- 4) гетерозиготная мутация в гене TTN

АЛКАПТОНУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным рецессивным

БОЛЬШИНСТВО ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ РАННЕЙ ДЕТСКОЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) мультифакториальному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

ПРИ ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДУРИИ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C14
- 2) C5 OH
- 3) C5
- 4) C3, C0

ПРИ РАСЧЕТЕ РИСКА РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУГОВ, СВЯЗАННЫХ КРОВНЫМ РОДСТВОМ, НЕОБХОДИМО ДОПОЛНИТЕЛЬНО УЧИТЫВАТЬ

- 1) наличие больных родственников
- 2) частоту встречаемости заболевания
- 3) коэффициент инбридинга
- 4) возраст супругов

МИКРОСТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ХРОМОСОМ ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ МОГУТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕНЫ С ПОМОЩЬЮ _____ ХРОМОСОМ

- 1) С-окрашивания метафазных
- 2) электронно-микроскопического исследования прометафазных
- 3) G-окрашивания метафазных
- 4) G-окрашивания прометафазных

ЗАПИСЬ РЕЗУЛЬТАТОВ АНАЛИЗА ХРОМОСОМНОГО НАБОРА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДОВ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, СОГЛАСНО ТРЕБОВАНИЯМ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЫ, ДОЛЖНА СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ О НУКЛЕОТИДНЫХ КООРДИНАТАХ

- 1) всех выявленных полиморфных вариантов на хромосоме, затронутой мутацией
- 2) всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1тыс.п.н.
- 3) хромосомного региона, в котором выявлен хромосомный дисбаланс
- 4) всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1млн.п.н.

К НЕСБАЛАНСИРОВАННЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ ОТНОСЯТ

- 1) полиморфные микроделеции Y-хромосомы
- 2) центрические слияния акроцентрических хромосом
- 3) инверсии
- 4) хромосомные гетероморфизмы

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СОСУДИСТОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) гипогликемию
- 2) выраженную умственную недостаточность
- 3) спонтанные разрывы сухожилий и мышц
- 4) геморрагический синдром

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ ПРИ БОЛЕЗНЯХ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЕРМЕНТОВ ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ С

- 1) хромосомными синдромами
- 2) нервно-мышечными заболеваниями
- 3) лизосомными заболеваниями
- 4) пероксисомными заболеваниями

ИНФАНТИЛЬНАЯ БОЛЕЗНЬ РЕФСУМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПРЕДЕЛЬНЫЙ СРОК, В ТЕЧЕНИЕ КОТОРОГО ПОВРЕЖДАЮЩИЕ ФАКТОРЫ МОГУТ ВЫЗВАТЬ РАЗВИТИЕ ПОРОКА, НАЗЫВАЮТ

- 1) критическим периодом
- 2) тератогенетическим терминационным периодом
- 3) перинатальным периодом
- 4) внутриутробным периодом развития

К ГЕНАМ HLA II КЛАССА ОТНОСЯТ

- 1) MIC-A, MIC-B, TAP1, TAP2
- 2) A, B, C
- 3) DRB1, DQA1, DQB1, DPB1
- 4) E, F G

СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛОГОМ

- 1) многоцветного сегментирования хромосом
- 2) межвидовой in situ гибридизации
- 3) многоцветного окрашивания хромосом
- 4) комбинаторного бинарного мечения

ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК В ВИДЕ

- 1) агенезии почки
- 2) кист в почках
- 3) почечно-тубулярного ацидоза
- 4) острой почечной недостаточности

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ОПТИЧЕСКАЯ НЕЙРОПАТИЯ ЛЕБЕРА ЧАЩЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ СРЕДИ

- 1) мужчин
- 2) женщин
- 3) детей до года обоих полов
- 4) взрослых после 50 обоих полов

РАВНОВЕРОЯТНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ У НОСИТЕЛЬНИЦ СБАЛАНСИРОВАННЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ МЕЖДУ X-ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ ПРИВЕДЕТ К _____ ПО АУТОСОМНОМУ СЕГМЕНТУ В _____ % КЛЕТОК

- 1) мозаичной трисомии; 50
- 2) трисомии; 100
- 3) моносомии; 100
- 4) мозаичной моносомии; 50

САМОЙ КОРОТКОЙ ФАЗОЙ МИТОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) цитокинез
- 2) метафаза
- 3) телофаза
- 4) анафаза

К ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМ НОВООБРАЗОВАНИЯМ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА ОТНОСЯТ

- 1) рак предстательной железы
- 2) рак шейки матки
- 3) рак молочной железы
- 4) ретинобластому

ПОВЫШЕНИЕ МОЧЕВОЙ КИСЛОТЫ В КРОВИ МОЖЕТ ВСТРЕЧАТЬСЯ ПРИ

- 1) недостаточности биотинидазы
- 2) фенилкетонурии
- 3) гликогенозах
- 4) болезни Менкеса

САМОЙ РАСПРОСТРАНЁННОЙ ДЕТСКОЙ ФОРМОЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Пирсона
- 2) Ли
- 3) NARP
- 4) Кирнса – Сейра

ОКОЛОПУПЧНЫЙ ДЕФЕКТ ВСЕХ СЛОЁВ БРЮШНОЙ СТЕНКИ С ЭВИСЦЕРАЦИЕЙ ОРГАНОВ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ НАЗЫВАЮТ

- 1) омфалоцеле
- 2) гастрошизис
- 3) пупочная грыжа
- 4) диафрагмальная грыжа

ВОЗНИКНОВЕНИЕ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у матери
- 2) исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у отца
- 3) диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой отцовского пронуклеуса
- 4) диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой материнского пронуклеуса

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ АНИРИДИЮ, ОПУХОЛЬ ПОЧКИ, НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ И ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ, ВЫЯВЛЯЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) WAGR
- 2) «кошачьего крика»
- 3) Ашера
- 4) Альпорта

ДЛЯ ОБСЛЕДОВАНИЯ КАНДИДАТОВ В ДОНОРЫ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК РЕКОМЕНДОВАНО

- 1) исследование на наличие анеуплоидии в гаметах
- 2) молекулярное кариотипирование
- 3) стандартное цитогенетическое исследование
- 4) секвенирование экзома

ФУНКЦИОНАЛЬНО АКТИВНЫМ ХРОМАТИНОМ В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ядрышко
- 2) теломеры хромосом
- 3) гетерохроматин
- 4) эухроматин

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С РАЗВИТИЕМ ПАЛЬМОПЛАНТАРНОЙ

КЕРАТОДЕРМЫ С ГЛУХОТОЙ/ТУГОУХОСТЬЮ, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) COL11A1
- 2) PRPS1
- 3) WFS1
- 4) GJB 2

«ДВУХУДАРНАЯ ТЕОРИЯ КНАДСЕНА» ПРЕДЛОЖЕНА ДЛЯ

- 1) генов «домашнего хозяйства»
- 2) генов-супрессоров опухолевого роста
- 3) любых структурных генов
- 4) импринтированных генов

САМЫМ ЧАСТЫМ ПАТОЛОГИЧЕСКИМ ВАРИАНТОМ ГЕНА GJB2 В ЕВРОПЕ И РОССИИ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ИЗОЛИРОВАННЫМ НЕЙРОСЕНСОРНЫМ НАРУШЕНИЕМ СЛУХА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) с.[101T>C]
- 2) с.[224A>G]
- 3) с.[358_360delGAG]
- 4) с.[35delG]

ДИФФЕРЕНЦИРОВКА КЛЕТОК НАЧИНАЕТСЯ НА _____ НЕДЕЛЕ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 5
- 2) 2
- 3) 15
- 4) 10

РАЗВИТИЕ СИНДРОМА МАРТИНА-БЕЛЛ ВОЗНИКАЕТ ПРИ НАЛИЧИИ _____ ПОВТОРОВ CGG

- 1) >200
- 2) >50
- 3) <50
- 4) любого количества

К ПРИЗНАКАМ, НЕ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ БОЛЕЗНИ ХАРТНУПА, ОТНОСЯТ

- 1) пеллагроподобные изменения кожи
- 2) снижение репарации ДНК
- 3) фотодерматоз
- 4) атаксию

ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ЭТИОЛОГИИ АКСОНАЛЬНЫХ ВАРИАНТОВ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) секвенирование по Сенгеру отдельных генов
- 2) секвенирование экзона
- 3) анализ мутаций в митохондриальной ДНК

4) хромосомный микроматричный анализ

АНТИЦИПАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) увеличение тяжести течения болезни, по мере роста числа копий повторов
- 2) порог предрасположенности к экспансии
- 3) более мягкое течение болезни, вследствие уменьшения числа тринуклеотидных повторов
- 4) мейотическую нестабильность повторов

BRCA-АССОЦИИРОВАННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ФЕНОТИПОМ

- 1) ER, PR отрицательным
- 2) HER2 положительным
- 3) HER2, ER, PR положительным
- 4) ER, PR положительным

БОЛЕЗНЬ ГЕРСТМАНА - ШТРАУССЛЕРА - ШЕЙНКЕРА, БОЛЕЗНЬ КРЕЙТЦФЕЛЬДА - ЯКОБА И ФАТАЛЬНУЮ СЕМЕЙНУЮ ИНСОМНИЮ ОТНОСЯТ К БОЛЕЗНЯМ

- 1) импринтинга
- 2) экспансии
- 3) прионным
- 4) митохондриальным

РАЗВИТИЕ ОЖИРЕНИЯ НА ФОНЕ ВЫРАЖЕННОЙ ПОЛИФАГИИ У МАЛЬЧИКА С ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ, НАЛИЧИЕМ ПОЛИДАКТИЛИИ ПРИ РОЖДЕНИИ, КРИПТОРХИЗМОМ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Нунан
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Беквита-Видемана
- 4) Барде-Бидля

СИНДРОМ COFS (ПЕНЬЯ – ШОКЕЙРА) НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) мультифакториальному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному

ГЕНЫ рРНК РАСПОЛАГАЮТСЯ НА

- 1) X-хромосоме
- 2) метацентрических хромосомах
- 3) акроцентрических хромосомах
- 4) субметацентрических хромосомах

ГОМОЦИСТИНУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным

- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ОДНИМ ИЗ КЛИНИЧЕСКИХ ТИПОВ GM₂-ГАНГЛИОЗИДОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) болезнь Сандхоффа
- 2) генерализованный ганглиозидоз Нормана-Ландинга
- 3) семейная инфантильная амавротическая идиотия с поражением внутренних органов
- 4) болезнь Данона

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ИСТИННЫЙ ГЛАЗНОЙ ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ШИРОКОЕ ОСНОВАНИЕ НОСА, СРЕДИННУЮ РАСЩЕЛИНУ НОСА, КЛИНОВИДНЫЙ РОСТ ВОЛОС НА ЛБУ («МЫС ВДОВЫ»), ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) фронтоназальной дисплазии
- 2) кампомелической дисплазии
- 3) диастрофической дисплазии
- 4) ахондроплазии

ОБРАБОТКА КЛЕТОК КОЛХИЦИНОМ ПРИВОДИТ К ОБРАЗОВАНИЮ

- 1) полиплоидий
- 2) делеций
- 3) тиминовых димеров
- 4) анеуплоидий

ОБНАРУЖЕНИЕ СТРУКТУРНОЙ АБЕРРАЦИИ В КАРИОТИПЕ СПОНТАННОГО АБОРТУСА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) показанием для назначения цикла экстракорпорального оплодотворения с преимплантационной генетической диагностикой
- 2) показанием для цитогенетического анализа кариотипа супругов
- 3) неблагоприятным фактором для прогнозирования исхода следующей беременности
- 4) благоприятным фактором для прогнозирования исхода следующей беременности

ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ НОСИТЕЛЬСТВА ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА ИЛИ ХРОМОСОМЫ У ЗДОРОВЫХ ЛИЦ ИНФОРМАЦИЯ СООБЩАЕТСЯ

- 1) в страховую компанию ОМС
- 2) родственникам носителя
- 3) носителю патологического гена или хромосомы
- 4) в поликлинику по месту жительства

БЛИЗНЕЦАМИ НАЗЫВАЮТ

- 1) всех детей одной матери, появившихся на свет в результате одной беременности
- 2) только генетически идентичных индивидов, появившихся на свет в результате

одной беременности

3) только однополых детей, появившихся на свет в результате одной беременности

4) как сибсов, так и полусибсов

БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА ТИП С ЯВЛЯЕТСЯ НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА

1) гликозаминогликанов

2) аминокислот

3) сфинголипидов

4) углеводов

ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ТРЕБУЕТСЯ

1) автоматический анализатор

2) ПЦР в реальном времени

3) аппарат для вертикального электрофореза

4) центрифугирование

НОРМАЛЬНЫЙ ГЕМОГЛОБИН ВЗРОСЛОГО ЧЕЛОВЕКА СОСТОИТ ИЗ _____ - ЦЕПЕЙ

1) 2 α - и 2 γ

2) 2 α - и 2 β

3) 1 α -, 2 β - и 1 γ

4) 2 β - и 2 γ

ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ

1) нонсенс-мутация

2) миссенс-мутация

3) синонимичная мутация

4) сдвиг рамки считывания

НЕРВНАЯ СИСТЕМА РАЗВИВАЕТСЯ ИЗ

1) мезодермы

2) эктодермы

3) мезо- и энтодермы

4) энтодермы

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ СПЕКТРА ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ МОЧИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ПРИМЕНЯЮТ

1) электрофорез на нитроцеллюлозных пленках

2) анализ гликозаминогликанов с методом высокоэффективной жидкостной хроматографии

3) ЦПХ-тест (цетилпиридинхлорид-тест)

4) исследование гликозаминогликанов методом градиентного центрифугирования

ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ ГЕНОВ

1) всегда возникают под влиянием вредных воздействий

2) могут не оказывать значимого влияния на фенотип

- 3) обязательно приводят к развитию заболевания
- 4) с равной частотой возникают в оо- и сперматогенезе

ДЛЯ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА ХАРАКТЕРНЫ

- 1) высокий мышечный тонус, тремор покоя
- 2) тики, астения, снижение памяти
- 3) хореические гиперкинезы, деменция
- 4) миоклонии, деменция

ДНК-ЛИГАЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ферментом, осуществляющим соединение цепей ДНК
- 2) ферментом, необходимым для осуществления полимеразной цепной реакции
- 3) одной из рестрикционных эндонуклеаз
- 4) ферментом дефосфорилирования концевых участков ДНК

ПОД ЦИТОГЕНЕТИКОЙ ПОНИМАЮТ

- 1) метод генетики, основанный на анализе родословных
- 2) метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней
- 3) раздел генетики, изучающий структуру и функции хромосом и их нарушения
- 4) раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах

ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА АПЕРА СЧИТАЮТ

- 1) акроцефалию
- 2) тотальную синдактилию на кистях и стопах
- 3) синофриз
- 4) экзофтальм

ПРИ СОСТАВЛЕНИИ РОДОСЛОВНОЙ СИМВОЛОМ «!» ОБОЗНАЧАЕТСЯ

- 1) лично обследованный
- 2) больной
- 3) здоровый
- 4) носитель мутации

ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА, СОСТОЯЩИЙ ИЗ 48 ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТ

- 1) моносомным
- 2) трисомным
- 3) полиплоидным
- 4) анеуплоидным

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МОРРИСА НАБЛЮДАЕТСЯ КАРИОТИП

- 1) 48,XXYY
- 2) 46,XX
- 3) 46,XY

4) 45,X/46,XY

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ ПЕРВЫЙ РЕБЁНОК СТРАДАЕТ СИНДРОМОМ ДАУНА, А У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЁНКА БЫЛА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ $t(21q;21q)$ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 5
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 25

МИКРОСТРУКТУРНЫМИ ПЕРЕСТРОЙКАМИ ХРОМОСОМ МОЖЕТ СОПРОВОЖДАТЬСЯ СИНДРОМ

- 1) Лангера – Гидеона
- 2) Нунан
- 3) Меккеля
- 4) Ли – Фраумени

ПОД ТЕРМИНОМ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ

- 1) вставку фрагмента хромосомы
- 2) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 3) утрату части хромосомного материала
- 4) удвоение участка хромосомы

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МИКРОДЕЛЕЦИОННОГО СИНДРОМА ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) супрессионной *in situ* гибридизации
- 2) спектрального кариотипирования
- 3) флуоресцентной *in situ* гибридизации с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 4) флуоресцентной *in situ* гибридизации с уникальными ДНК-зондами

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП С ЯВЛЯЮТСЯ БИАЛЛЕЛЬНЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) GAA
- 2) SMPD1
- 3) NPC2
- 4) NPC1

У КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ, ЯВЛЯЮЩЕЙСЯ ДОЧЕРЬЮ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ А, И ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ОДНУ ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ, РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО ВНУКА ОТ ДОЧЕРИ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 12,5

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 15

ЧАСТЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ 1 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) рак легких
- 2) аденоматоз печени
- 3) гемангиоматоз кишечника
- 4) опухоль Вильмса

ЧАСТОТА СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕВОЧЕК СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 : 2000
- 2) 1 : 500
- 3) 1 : 1000
- 4) 1 : 6000

ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ДИСТРОГЛИКАНОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

СУММАРНАЯ ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СИНДРОМОВ ГРУППЫ САТСН22 СОСТАВЛЯЕТ 1 НА _____ НОВОРОЖДЕННЫХ

- 1) 10000
- 2) 5000
- 3) 1000
- 4) 4000

ПОЛНАЯ РАЗБОРКА НУКЛЕОСОМЫ ПРОИСХОДИТ ПРИ ПРОЦЕССЕ

- 1) рекомбинации
- 2) трансляции
- 3) транскрипции
- 4) репликации

К ОДНОЙ ИЗ ОСНОВНЫХ ЗАДАЧ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОТНОСЯТ

- 1) выявление новых тератогенных факторов
- 2) лечение выявленных больных и социальная поддержка их семей
- 3) выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики

4) разработку методов профилактики

СИБСАМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) братья и сестры, у которых общий один из родителей
- 2) дети одной супружеской пары
- 3) братья и сестры, которые являются близнецами
- 4) двоюродные братья и сестры

СИНДРОМ ААРСКОГА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) X-сцепленному
- 3) мультифакториальному
- 4) аутосомно-доминантному

СИНДРОМ VONWINKEL ЯВЛЯЕТСЯ АЛЛЕЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ СИНДРОМА

- 1) кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
- 2) Пендреда
- 3) Маршала
- 4) Альстрема

РАССТРОЙСТВО КООРДИНАЦИИ, МИОКЛОНИИ, СЕНСОРНАЯ НЕЙРОПАТИЯ, ПАРЕЗ ВЗОРА ВВЕРХ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) миоклонус-эпилепсии
- 2) ранней эпилептической энцефалопатии
- 3) атаксии Фридрейха
- 4) болезни Мачадо – Джозефа

ПРИ НАРУШЕНИЯХ БИОГЕНЕЗА ПЕРОКСИСОМ ПОВЫШАЕТСЯ АЦИЛКАРНИТИН

- 1) C:21
- 2) C:26
- 3) C14:1
- 4) C:20

ПРИ ЭРИТРОМЕЛАЛГИИ, СЕМЕЙНОЙ ДИЗАВТОНОМИИ И ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ ЭПИЛЕПСИИ С ФЕБРИЛЬНЫМИ СУДОРОГАМИ ПЛЮС, ЧАЩЕ ВСЕГО МУТАЦИИ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В ГЕНЕ

- 1) SCN1A
- 2) SCN9A
- 3) SCN2A
- 4) SCN2B

ИЗМЕНЕНИЕ ПИГМЕНТАЦИИ ВДОЛЬ ЛИНИЙ БЛАШКО НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Блоха – Сульцбергера
- 2) Стерджа – Вебера

- 3) LEOPARD, тип 1
- 4) Блума

ИНФОРМАЦИЮ О КЛАССИФИКАЦИИ БЕЛКОВЫХ СТРУКТУРНЫХ ДОМЕНОВ, ОСНОВАННУЮ НА СХОДСТВЕ ИХ СТРУКТУР И АМИНОКИСЛОТНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, СОДЕРЖИТ _____ ДАННЫХ

- 1) база; Genbank
- 2) база; Human Protein Reference Database (HPRD)
- 3) банк; белка Protein Data Bank (PDB)
- 4) база; Structural Classification of Proteins (SCOP)

ДИСПРОПОРЦИОНАЛЬНАЯ ДЛИННОКОНЕЧНОСТНАЯ ВЫСОКОРОСЛОСТЬ, АРАХНОДАКТИЛИЯ, ПОДВЫВИХ ХРУСТАЛИКА, АНЕВРИЗМА ДУГИ АОРТЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Билса
- 2) Элерса – Данло
- 3) Марфана
- 4) Стиклера

ДЕТЯМ С ГЛИКОГЕНОЗОМ ДЛЯ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ РАЗВИТИЯ КЕТОАЦИДОЗА РЕКОМЕНДОВАНО ИСКЛЮЧЕНИЕ ИЗ РАЦИОНА ПРОДУКТОВ БОГАТЫХ

- 1) крахмалом
- 2) галактозой
- 3) холестеринном
- 4) среднецепочечными жирными кислотами

Х-СЦЕПЛЕННАЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ В СОЧЕТАНИИ С ИНФАНТИЛЬНЫМИ СПАЗМАМИ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) ARX
- 2) SCN1A
- 3) TSC2
- 4) NF1

У ПАЦИЕНТА С НАЛИЧИЕМ ПИГМЕНТНЫХ ПЯТЕН НА КОЖЕ ЦВЕТА КОФЕ С МОЛОКОМ, НЕЙРОФИБРОМ, УЗЕЛКОВ ЛИША, СКОЛИОЗА МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ

- 1) синдром фон Хиппель – Линдау
- 2) синдром Линча
- 3) туберозный склероз
- 4) нейрофиброматоз I типа

КОЛОБОМУ РАДУЖКИ ПРИ СИНДРОМЕ КОШАЧЬЕГО ГЛАЗА ОТНОСЯТ К

- 1) дисплазиям
- 2) дизрупциям
- 3) мальформациям
- 4) деформациям

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ДИ ДЖОРДЖИ ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 45,X/46,XY
- 2) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 3) 46,XY,del(22)(q11.2)
- 4) 47,XXY

СИНДРОМ ПАТАУ ОТНОСИТСЯ К ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- 1) мультифакториальным
- 2) хромосомным
- 3) моногенным
- 4) митохондриальным

ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) выступающих передних резцов
- 2) нормального интеллекта
- 3) макроорхидизма
- 4) артериальной гипотонии

СТРУКТУРНЫЙ ДЕФЕКТ ОРГАНА, ВОЗНИКШИЙ В РЕЗУЛЬТАТЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ХИМИЧЕСКОГО ИЛИ БИОЛОГИЧЕСКОГО МУТАГЕНА НА ИЗНАЧАЛЬНО НОРМАЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС РАЗВИТИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мальформация
- 2) дизрупция
- 3) дисплазия
- 4) деформация

ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) снижение доли рецессивных гомозигот
- 2) примерно одинаковое соотношение гомо- и гетерозигот
- 3) увеличение доли доминантных гомозигот
- 4) увеличение доли рецессивных гомозигот

ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) эмаль зуба
- 2) тромбоциты
- 3) пятна высохшей крови
- 4) эритроциты

ЧИСЛОВОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКОЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) кольцевая хромосома
- 2) анеуплоидия
- 3) делеция
- 4) транслокация

МУТАЦИИ, КОТОРЫЕ ДЕЙСТВУЮТ ПРОТИВОПОЛОЖНО АЛЛЕЛЯМ ДИКОГО ТИПА, НАЗЫВАЮТ

- 1) гипоморфными
- 2) аморфными
- 3) антиморфными
- 4) неоморфными

МИНИМАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОГО ОКРАШИВАНИЯ, КОТОРЫЙ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ И ИСКЛЮЧЕНИЯ МЕЛКИХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК, НА ПРЕПАРАТАХ ИЗ КУЛЬТУРЫ ЛИМФОЦИТОВ ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ И МИКРОАНОМАЛИЯМИ РАЗВИТИЯ СОСТАВЛЯЕТ ___ БЭНДОВ

- 1) 300
- 2) 550
- 3) 250
- 4) 400

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ДАУНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 2) симптом «кошачьего крика»
- 3) «шлем древнего воина»
- 4) клинодактилия мизинцев кисти

МОРФОЛИНОВЫЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДЫ СВЯЗЫВАЮТСЯ

- 1) ионными связями с гистонами
- 2) с рецепторами на поверхности клетки
- 3) комплементарно с РНК
- 4) фосфодиэфирными связями с дезоксирибозой ДНК

ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ФЕРМЕНТНАЯ ТЕРАПИЯ ЛАРОНИДАЗОЙ (АЛЬДУРАЗИМОМ) ПРОВОДИТСЯ ПРИ

- 1) болезни Гоше
- 2) болезни Помпе
- 3) муковисцидозе
- 4) мукополисахаридозе I типа

АНОМАЛИЕЙ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ ОБУСЛОВЛЕН СИНДРОМ

- 1) Клайнфельтера
- 2) Дауна
- 3) Эдвардса
- 4) Патау

САМОЙ ЧАСТОЙ ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) триплоидия

- 2) моносомия
- 3) трисомия
- 4) тетрасомия

ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА-БЕЛЛ ПРОИСХОДИТ АМПЛИФИКАЦИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ

- 1) TTG
- 2) CGG
- 3) GTC
- 4) AAG

БОЛЕЗНЬ КРАББЕ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ

- 1) измерения активности фермента галактоцереброзидазы
- 2) полного секвенирования экзона
- 3) количественного определения глюкозаминогликанов в моче
- 4) измерения активности фермента сфингомиелиназы

НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Клайнфельтера
- 2) Нунан
- 3) Морриса
- 4) Тернера

К СИНДРОМУ РУБИНШТЕЙНА – ТЕЙБИ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ

- 1) NSD1
- 2) RAI1
- 3) CREBBP
- 4) UBEA3

КАРДИОМИОПАТИИ СОПРОВОЖДАЮТСЯ ПОВЫШЕНИЕМ УРОВНЯ _____ В СЫВОРОТКЕ КРОВИ

- 1) креатинфосфокиназы
- 2) щелочной фосфатазы
- 3) фибриногена
- 4) антитрипсина

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

- 1) центромеры
- 2) нити веретена
- 3) кинетохоры
- 4) сателлиты

«БЕСПЛОДИЕ» ,СОГЛАСНО ОПРЕДЕЛЕНИЮ ВСЕМИРНОЙ ОРГАНИЗАЦИИ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ (ВОЗ) - ЭТО ОТСУТСТВИЕ БЕРЕМЕННОСТИ В ТЕЧЕНИЕ _____ МЕСЯЦЕВ ПОЛОВОЙ ЖИЗНИ БЕЗ ПРЕДОХРАНЕНИЯ

- 1) 18
- 2) 24
- 3) 6
- 4) 12

ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) митохондриальных заболеваний
- 2) пероксисомных болезней
- 3) лизосомных болезней накопления
- 4) органических ацидурий и аминокислотопатий

РАЗЛИЧНАЯ ТЯЖЕСТЬ КЛИНИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) различным количеством копий гена SMN 2
- 2) различным количеством копий гена NAIP
- 3) различным количеством копий гена SERF 1 A
- 4) влиянием средовых факторов

ПРИ НЕПОЛНОМ ДОМИНИРОВАНИИ ГЕНОВ РАСЩЕПЛЕНИЕ ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ГЕТЕРОЗИГОТ МОЖНО ОПИСАТЬ КАК

- 1) 1:2
- 2) 1:1:1
- 3) 3:1
- 4) 1:2:1

ГЕН CFTR ЛОКАЛИЗОВАН НА ХРОМОСОМЕ

- 1) 7
- 2) X
- 3) 4
- 4) 5

ОРИГИНАЛЬНЫЙ (НЕМОДИФИЦИРОВАННЫЙ) БЕЛОК Cas9 ВНОСИТ

- 1) два разрыва в одну нить ДНК на расстоянии 30 пар оснований
- 2) однонуклеотидную замену в ДНК
- 3) одноцепочечный разрыв в ДНК
- 4) двуцепочечный разрыв в ДНК

ОСНОВНЫМИ КОМПОНЕНТАМИ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 ДЛЯ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМОВ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) crRNA и белок Cas9
- 2) sgRNA и белок Cas9
- 3) tracrRNA и белок Cas9

4) tracrRNA и crRNA

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИИ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В МОЗГЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) исследование уровня железа в крови
- 2) молекулярно-генетическая диагностика
- 3) определение уровня ферритина крови
- 4) определение уровня трансферрина крови

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) выраженную умственную недостаточность
- 2) моллюскоидные псевдоопухоли, часто связанные с рубцами кожи
- 3) гипогликемию
- 4) геморрагический синдром

МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ

- 1) гликопротеинозов
- 2) мукополисахаридозов
- 3) сфинголипидозов
- 4) гликогенозов

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ВЫЗВАНА МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) HbV
- 2) H6PD
- 3) F9
- 4) G6PD

ДИЕТИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ НАЗНАЧАЮТ НОВОРОЖДЕННЫМ, ЕСЛИ УРОВЕНЬ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ НА СКРИНИНГЕ БОЛЕЕ (В МКМОЛЬ/Л)

- 1) 600 (10,0 мг/дл)
- 2) 120 (2,0 мг/дл)
- 3) 360 (6,0 мг/дл)
- 4) 300 (5,0 мг/дл)

ПРИ ФРОНТОМЕТАФИЗАРНОЙ ДИСПЛАЗИИ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) нейросенсорная
- 2) смешанная
- 3) кондуктивная
- 4) центрального генеза

ЗАКЛАДКА ГОНАД

- 1) зависит от экспрессии критичных аутосомных генов
- 2) является генетически независимой
- 3) определяется только набором половых хромосом

4) связана с образованием первичных половых клеток

ЗАПИСЬ с.112_117delinsTG ОЗНАЧАЕТ

- 1) инсерцию двух нуклеотидов со 112 по 117 позицию
- 2) делецию 6 нуклеотидов со 112 по 117
- 3) делецию двух нуклеотидов с 112 по 117 позицию и инсерцию шести
- 4) делецию шести нуклеотидов с 112 по 117 позицию и инсерцию двух

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ СТАРШАЯ ДОЧЬ БОЛЬНА ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, А МЛАДШАЯ ЗДОРОВА, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 5
- 2) 75
- 3) 0
- 4) 25

ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ ПОЛОВОЕ СОЗРЕВАНИЕ МОГУТ ВЫЗЫВАТЬ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ ГЕНА

- 1) SRY
- 2) GNAS1
- 3) AR
- 4) DAX-1

РИСК ДЛЯ ПОТОМСТВА ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ, МАТЬ КОТОРОЙ БЫЛА БОЛЬНА РЕТИНОБЛАСТОМОЙ, СОСТОЯЩЕЙ В БРАКЕ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ ИЗ СЕМЬИ, НЕ ОТЯГОЩЕННОЙ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, С УЧЁТОМ ПЕНЕТРАНТНОСТИ ГЕНА, РАВНОЙ 0,7, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 17,5
- 2) 5,25
- 3) 50
- 4) 35

ДИЛАТАЦИОННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) Y-сцепленному
- 4) X-сцепленному доминантному

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ В ОСНОВНОМ ЗА СЧЕТ УКОРОЧЕНИЯ ПРОКСИМАЛЬНЫХ ОТДЕЛОВ КОНЕЧНОСТЕЙ, ВЫСТУПАЮЩИЙ ЗАТЫЛОК И ЛОБ, ЗАПАВШУЮ ПЕРЕНОСИЦУ, СИМПТОМ «ТРЕЗУБЦА», ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) ахондроплазии
- 2) гипохондроплазии

- 3) гипофосфатемии
- 4) фронтоназальной дисплазии

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

РАСПРОСТРАНЁННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННОГО ДЕФИЦИТА ЛИПОПРОТЕИНАЛИПАЗЫ СОСТАВЛЯЕТ _____ ЧЕЛОВЕК

- 1) 1:1 000 000
- 2) 1:100 000
- 3) 1:10 000
- 4) 1:1000

ПОВЫШЕНИЕ ОДЦЖК ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) после 1 года жизни
- 2) после введения прикорма
- 3) с рождения
- 4) только после появления клинических симптомов

ЗНАМЕНАТЕЛЕМ ПРИ РАСЧЕТЕ ЧАСТОТЫ ПОРОКА В ПРОГРАММЕ МОНИТОРИНГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) общее число живорожденных и мертворожденных
- 2) только число живорожденных
- 3) число живорожденных и спонтанных абортов
- 4) число детей до 1 года жизни

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ СМИТ – МАГЕНИС ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XY,del(17)(p11.2)
- 2) 46,XY,del(7)(q11.23)
- 3) 45,X/46,XY
- 4) 46,XY,del(5)(p15.2)

ЗАДЕРЖКА МОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, ГИПОПЛАЗИЯ МЫШЦ, ГИПОТОНИЯ, НОРМАЛЬНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ, СКЕЛЕТНЫЕ ДИСПЛАЗИИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) врожденных миопатий
- 2) миодистрофии Бекера
- 3) нейропатии Шарко - Мари
- 4) синдрома Марфана

ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ Y-ХРОМОСОМЫ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) сравнительную геномную гибридизацию
- 2) стандартное цитогенетическое исследование
- 3) MLPA
- 4) ПЦР

МУТАЦИИ, ПРИВОДЯЩИЕ К РАЗВИТИЮ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА, ЧАЩЕ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ

- 1) факторы роста
- 2) транспортные белки
- 3) ферменты
- 4) рецепторы

ФАКУЛЬТАТИВНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) формированием лишь на определенных стадиях жизни организма в пределах только одной из пары гомологичных хромосом
- 2) повсеместной распространенностью по всем хромосомам
- 3) деконденсированным состоянием в интерфазе
- 4) ранним временем репликации в S-периоде клеточного цикла

СОГЛАСНО ДВУХУДАРНОЙ МОДЕЛИ КАНЦЕРОГЕНЕЗА, ПЕРВАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ-СУПРЕССОРЕ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА МОЖЕТ ПРОИЗОЙТИ

- 1) только в клетках крови
- 2) только в половой клетке
- 3) как в соматической, так и половой клетке
- 4) только в соматической клетке

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ NF 2 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) инсерцией
- 2) дупликацией
- 3) делецией
- 4) однонуклеотидной заменой

СИНДРОМ ТРИЧЕРА-КОЛЛИНЗА НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) ото-палато-дигитальным, тип 1
- 2) Bart-Pumphrey
- 3) Пендредда
- 4) микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты

В ПРОЦЕССЕ РАЗВИТИЯ ЭМБРИОНА ФОРМИРОВАНИЕ ТРЁХ СЛОЁВ: ЭКТОДЕРМЫ, МЕЗОДЕРМЫ И ЭНТОДЕРМЫ, - ПРОИСХОДИТ НА СТАДИИ

- 1) овуляции

- 2) бластулы
- 3) морулы
- 4) гастролы

ОГРАНИЧЕНИЕМ МЕТОДА SKY ЯВЛЯЕТСЯ НЕВОЗМОЖНОСТЬ

- 1) диагностики робертсоновских транслокаций
- 2) детекции внутрихромосомных инверсий
- 3) диагностики несбалансированных транслокаций
- 4) диагностики сбалансированных транслокаций

ИЗОВАЛЕРИАНОВАЯ АЦИДЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА ДЕФИЦИТОМ ИЗОВАЛЕРИЛ-КОЭНЗИМ А ДЕГИДРОГЕНАЗЫ, УЧАСТВУЮЩЕЙ В ОБМЕНЕ

- 1) фенилаланина
- 2) лейцина
- 3) тирозина
- 4) глутамина

МИКРОТИЮ ПРИ СИНДРОМЕ ГОЛЬДЕНХАРА ОТНОСЯТ К

- 1) дисплазиям
- 2) дизрупциям
- 3) мальформациям
- 4) деформациям

К ОСНОВНЫМ ЭТИЧЕСКИМ ПРИНЦИПАМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ ПРАВО

- 1) пациента на сохранение конфиденциальности
- 2) врача сообщить генетическую информацию кровным родственникам пациента
- 3) врача сообщить генетическую информацию супругу пациента
- 4) врача сообщить генетическую информацию страховой компании

УДВОЕНИЕ ХРОМОСОМ ПРОИСХОДИТ В ___ -ФАЗЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА

- 1) G2
- 2) S
- 3) M
- 4) G1

СИНХРОНИЗАЦИЯ КЛЕТОЧНЫХ КУЛЬТУР ИСПОЛЬЗУЕТСЯ С ЦЕЛЬЮ

- 1) увеличения числа дифференциально-окрашиваемых сегментов на хромосомах
- 2) увеличения числа интерфазных клеток
- 3) улучшения распластывания хромосом на предметном стекле
- 4) увеличения числа клеток в стадии метафазы

ТЯЖЕЛАЯ МЛАДЕНЧЕСКАЯ КАРДИОЭНЦЕФАЛОПАТИЯ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ IV ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ МИТОХОНДРИЙ, ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ SCO2 , НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальному
- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

ПРИ ОТСУТСТВИИ ЛЕЧЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ ФОРМЫ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА УВЕЛИЧИВАЕТСЯ РИСК РАВИТИЯ

- 1) лейкоза
- 2) саркомы Юинга
- 3) гепатобластомы
- 4) гепатоцеллюлярной карциномы

ФЕНОМЕН «FRA(X)» ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА – БЕЛЛА ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИ СВЯЗАН С АМПЛИФИКАЦИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ

- 1) AGG
- 2) AGA
- 3) CGG
- 4) TGT

АКАТАЛАЗЕМИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

- 1) спастическим тетрапарезом
- 2) циррозом печени
- 3) эпилептическими приступами
- 4) язвами на слизистых в ротовой полости

ПЕРВИЧНОЕ ПОРАЖЕНИЕ КЛУБОЧКОГО АППАРАТА ПОЧЕК ОТМЕЧАЮТ ПРИ СИНДРОМАХ

- 1) Свайера и нечувствительности к андрогенам
- 2) Денис – Дреша и Фрезье
- 3) тестикулярной феминизации
- 4) Шерешевского – Тернера

ПРИ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ 0 ТИПА СУДОРОГИ МОГУТ ВОЗНИКАТЬ ИЗ-ЗА

- 1) дефицита биотина
- 2) гипергликемии
- 3) гипогликемии
- 4) дефицита пиридоксина

МЕТОДОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ, ОСНОВАННЫМ НА ПРИНЦИПЕ КОНКУРЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ДНК-БИБЛИОТЕК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) супрессионная in situ гибридизация
- 2) спектральное кариотипирование хромосом
- 3) флуоресцентная in situ гибридизация
- 4) сравнительная геномная гибридизация

ВЫРАЖЕННАЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Тернера
- 2) Клайнфельтера
- 3) фрагильной X -хромосомы
- 4) трипло-Х

НАРУШЕНИЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К АНДРОГЕНАМ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) X-сцепленный доминантному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) аутосомно-рецессивному

ДЛЯ СКРИНИНГА ИЛИ УТОЧНЕНИЯ ДИАГНОЗА ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ В ПЕЧЕНИ ПАЦИЕНТАМ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ

- 1) рекомендуется при подозрении на биоптерин-зависимые формы
- 2) не рекомендуется
- 3) рекомендуется для решения вопроса о целесообразности терапии сапроптерином
- 4) рекомендуется при сомнительных результатах генотипирования

ГЕМОФИЛИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НАЛИЧИЕМ МУТАЦИИ

- 1) рецессивного гена в X-хромосоме
- 2) доминантного гена в Y-хромосоме
- 3) доминантного гена в аутосоме
- 4) рецессивного гена в аутосоме

ЭНХАНСЕРАМИ/САЙЛЕНСЕРАМИ СПЛАЙСИНГА НАЗЫВАЮТ

- 1) последовательности ДНК, участвующие в инициации/репрессии сплайсинга генов
- 2) последовательности пре-мРНК, регулирующие процесс распознавания сайта сплайсинга
- 3) белки, продукты других генов, регулирующие процесс распознавания сайта сплайсинга
- 4) особые белки, принимающие участие в образовании синаптонемного комплекса

РАСПРОСТРАНЁННОСТЬ НЕДОСТАТОЧНОСТИ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА В ЕВРОПЕ СОСТАВЛЯЕТ 1-5 НА _____ ЧЕЛОВЕК

- 1) 150 000
- 2) 1000 000
- 3) 100 000
- 4) 10 000

НЕПРАВИЛЬНОЕ СТРОЕНИЕ НАРУЖНЫХ ГЕНИТАЛИЙ И НИЗКАЯ ПРОДУКЦИЯ ГОРМОНОВ, ПРОДУЦИРУЕМЫХ ГОНАДОЙ, ВСТРЕЧАЕТСЯ У БОЛЬНЫХ СИНДРОМОМ

- 1) Клайнфельтера
- 2) тестикулярной феминизации
- 3) Линча
- 4) Ли – Фраумени

ДИГЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ НАРУШЕНИЯ СЛУХА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Альстрема
- 2) Пендреда
- 3) Ашера
- 4) Маршалла

ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ НЕОБХОДИМО ПРИ

- 1) врождённом сифилисе
- 2) мультифакториальных дерматозах
- 3) хромосомных болезнях с симптоматическими поражениями кожи или сопровождающихся половым инфантилизмом
- 4) моногенных дерматозах

К ЧАСТОМУ ПРОЯВЛЕНИЮ ГАЛАКТОЗЕМИИ СО СТОРОНЫ ОРГАНА ЗРЕНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) симптом «вишневой косточки»
- 2) глаукому
- 3) катаракту
- 4) пигментную дегенерацию сетчатки

РЕЗКОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА, ВРОЖДЕННАЯ КАТАРАКТА, ГЕМАТУРИЯ, ПРОТЕИНУРИЯ У РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) акроцефалосиндактилии
- 2) акродизостоза
- 3) дизостоза Нагера
- 4) синдрома Альпорта

ПОДВЫВИХ ХРУСТАЛИКА ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) галактоземии
- 2) порфирии
- 3) гомоцистинурии
- 4) алкаптонурии

ПРИМЕНЕНИЕ МЕТОДА МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ В КЛИНИЧЕСКОЙ ЦИТОГЕНЕТИКЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) выявление полиплоидии в мозаичном состоянии
- 2) детекцию криптических микроделеций в областях разрывов хромосом при сбалансированных перестройках
- 3) детекцию кольцевых хромосом
- 4) диагностику Робертсоновских транслокаций

ПРИСТУПЫ ГИПЕРВЕНТИЛЯЦИИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) метилмалоновой ацидурии
- 2) пропионовой ацидурии
- 3) фенилкетонурии
- 4) нарушений цикла мочевины

СИНДРОМ ЛИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SURF 1 , ПРИВОДИТ К НЕДОСТАТОЧНОСТИ _____ КОМПЛЕКСА ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ МИТОХОНДРИЙ

- 1) II
- 2) V
- 3) IV
- 4) I

КРОССИНГОВЕР ПРОИСХОДИТ В ПРОФАЗЕ I МЕЙОЗА В

- 1) зиготене
- 2) пахитене
- 3) лептотене
- 4) диктиотене

ХИМИЧЕСКИЙ МУТАГЕНЕЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) большей вероятностью анеуплоидий
- 2) более высокой частотой хромосомных мутаций по сравнению с генными
- 3) более высокой частотой генных мутаций по сравнению с хромосомными перестройками
- 4) большей вероятностью транслокаций

ЕСЛИ ЗДОРОВЫЙ МУЖЧИНА ЖЕНАТ НА ЖЕНЩИНЕ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ И ЭТОТ БРАК НЕ ЯВЛЯЕТСЯ РОДСТВЕННЫМ, ТО РИСК УНАСЛЕДОВАНИЯ ГЛУХОТЫ ДЛЯ ИХ ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) величину, близкую к 100%
- 2) 1/8
- 3) величину, близкую к 0
- 4) 3/4

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКОРОСЛОСТЬ, «СТАРЧЕСКОЕ ЛИЦО», ПИГМЕНТНУЮ ДЕГЕНЕРАЦИЮ СЕТЧАТКИ, МИКРОЦЕФАЛИЮ, ТУГОУХОСТЬ, УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ, ПОВЫШЕННУЮ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ КОЖИ К СОЛНЕЧНОМУ СВЕТУ, МОЗЖЕЧКОВЫЕ РАССТРОЙСТВА, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Фримена-Шелдона
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Коккейна
- 4) Аазе

ДЛЯ СФЕРОЦИТАРНОЙ АНЕМИИ ХАРАКТЕРНЫ ЖЕЛТУХА И

- 1) обесцвечивание кала
- 2) бледность кожных покровов, моча цвета соломы
- 3) железодефицитная анемия
- 4) потемнение мочи и кала

МАЙОЗАЙМ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) митохондриальных миопатий
- 2) болезни Данон
- 3) болезни Помпе
- 4) миопатии Дюшенна

ИЗМЕНЕНИЕ ПРИ ИЗОФОКУСИРОВАНИИ ТРАНСФЕРРИНОВ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) пероксисомных заболеваний
- 2) врожденных нарушений гликозилирования
- 3) нарушений обмена жирных кислот
- 4) митохондриальных болезней

В СООТВЕТСТВИИ С ОСНОВНОЙ КЛАССИФИКАЦИЕЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СЛУХА, ДОЛЯ СИНДРОМАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ СЛУХА СОСТАВЛЯЕТ _____ (В %)

- 1) 1-2
- 2) 20-30
- 3) 60-70
- 4) 40-50

ГЕМОФИЛИЯ В ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) G2
- 2) HbV
- 3) F8
- 4) F9

ПРИ СИНТЕЗЕ МОЛЕКУЛЫ мРНК ОСНОВАНИЮ АДЕНИН КОМПЛЕМЕНТАРНО ОСНОВАНИЕ

- 1) гуанин
- 2) урацил
- 3) тимин
- 4) цитозин

РАЗВИТИЕ АЛЬФА-ТАЛАССЕМИИ СВЯЗАНО С _____ ГЛОБИНА

- 1) подавлением синтеза бета-цепей
- 2) повышенным синтезом альфа-цепей
- 3) подавлением синтеза альфа-цепей
- 4) повышенным синтезом бета-цепей

МУТАЦИЯ НА УРОВНЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК ОЗНАЧАЕТ

- 1) изменение структуры хромосомы
- 2) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена
- 3) обмен генетическим материалом между двумя хромосомами
- 4) изменение числа хромосом

ДЕЛЕЦИЯ АМИНОКИСЛОТЫ ФЕНИЛАЛАНИН В 508 ПОЗИЦИИ БЕЛКА ТРАНСМЕМБРАННОГО РЕГУЛЯТОРА ПРОВОДИМОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА ЗАПИСЫВАЕТСЯ КАК

- 1) p.F508del
- 2) 508p.delF
- 3) p.delP508
- 4) 508p.delP

МЕХАНИЗМОМ ОБРАЗОВАНИЯ ТРИСОМИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нерасхождение хромосом
- 2) анафазное отставание
- 3) комплементация гамет
- 4) слияние зародышей

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ОРНИТИНТРАНСКАРБАМИЛАЗЫ У МАЛЬЧИКОВ ЧАЩЕ МАНИФЕСТИРУЕТ

- 1) в первые сутки жизни
- 2) на первой неделе жизни
- 3) после введения прикорма
- 4) после первого года жизни

К ДИЗРАФИЯМ ОТНОСИТСЯ

- 1) расщелина нёба
- 2) синдактилия
- 3) гастрошизис
- 4) атрезия пищевода

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПРИ АДРЕНОМИЕЛОНЕЙРОПАТИИ

- 1) показана на ранней стадии болезни
- 2) показана только для пациентов без надпочечниковой недостаточности
- 3) первая линия терапии в любом возрасте
- 4) не показана

80% МУТАЦИЙ ГЕНА BRCA 1 В РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 185delAG
- 2) 5382insC
- 3) 1631insTA
- 4) 300T>G

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) биохимический анализ аминокислот крови и мочи
- 2) магнитно-резонансная томография головного мозга
- 3) NGS-секвенирование экзома
- 4) исследование кариотипа

СИНАПТОНЕМНЫЙ КОМПЛЕКС РЕКОМБИНАЦИИ У ЭУКАРИОТ ФОРМИРУЮТ БЕЛКИ

- 1) SYCP1, SYCP2, SYCP3
- 2) Rec8
- 3) конденсины
- 4) кохезины

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОТОРНО-СЕНСОРНЫЕ НЕЙРОПАТИИ НАСЛЕДУЮТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПО _____ ТИПУ

- 1) митохондриальному
- 2) X-сцепленному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА МИОПАТИИ ЛАНДУЗИ – ДЕЖЕРИНА НЕ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- 1) атрофии грудных мышц
- 2) амимичное лицо
- 3) крыловидные лопатки
- 4) преимущественное поражение мышц нижних конечностей

РИСК РАЗВИТИЯ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ ПОВЫШАЕТ

- 1) недостаточность фолиевой кислоты
- 2) нормальное питание женщины
- 3) низкий вес женщины
- 4) возраст женщины 20-30 лет

ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА ВЫЯВЛЕН МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ III ТИПА, ТО ДАННАЯ ПАТОЛОГИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

- 1) альфа-L-идуронидазы
- 2) аргининсукцинат синтетазы
- 3) идуронат-2-сульфатазы
- 4) гепаран-N-сульфатазы

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ИДУРОНАТ-2-СУЛЬФАТАЗЫ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА _____ ТИПА

- 1) I
- 2) VII
- 3) II
- 4) III

**ПРИ КРАНИОСИНОСТОЗАХ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА
ОСНОВЫВАЕТСЯ НА ПОИСКЕ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ**

- 1) TRRAP, AGRN
- 2) COL6A1 , COL6A1, COL6A1
- 3) FGFR1, FGFR2, FGFR3
- 4) PNOX2B, BDNF

**СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ГРУШЕВИДНЫЙ НОС, БОЛЬШИЕ
ОТТОПЫРЕННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, УЗКОЕ НЁБО, РЕДКИЕ, ТОНКИЕ, ЛОМКИЕ,
МЕДЛЕННО РАСТУЩИЕ ВОЛОСЫ, УТОЛЩЕНИЕ МЕЖФАЛАНГОВЫХ СУСТАВОВ,
КОНИЧЕСКИЕ ЭПИФИЗЫ, ОТСТАВАНИЕ В РОСТЕ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Клиппеля-Треноне-Вебера
- 2) Кальмана
- 3) Корнелии де Ланге
- 4) трихо-рино-фалангеального

**ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ КЛЕТОК КОСТНОГО МОЗГА ПРИ ОСТРЫХ ЛЕЙКОЗАХ
АНАЛИЗИРУЮТ КЛЕТКИ В СТАДИИ**

- 1) профаза
- 2) метафаза
- 3) телофаза
- 4) анафаза

**В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ У МУЖА ИМЕЕТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВЫЗВАННОЕ МУТАЦИЯМИ
МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, РИСК ЕГО ПЕРЕДАЧИ ПОТОМСТВУ СОСТАВЛЯЕТ (В %)**

- 1) 50
- 2) 5-10
- 3) менее 1
- 4) 25

**ПРИМЕНЕНИЕ ТЕТРАГИДРОБИОПТЕРИНА, ПРИ КЛАССИЧЕСКОЙ ФОРМЕ
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, ПОЗВОЛЯЕТ**

- 1) остановить заболевание
- 2) расширить диету
- 3) снизить частоту метаболических кризов
- 4) полностью перейти на обычную диету

**ПРИ НЕИНВАЗИВНОМ СКРИНИНГЕ НА ТРИСОМИЮ 21 У ПЛОДА ДОЛЯ _____
РЕЗУЛЬТАТОВ СОСТАВЛЯЕТ _____ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) ложноположительных; 5
- 2) ложноположительных; 1
- 3) ложноотрицательных; 5
- 4) ложноотрицательных; 1

ДЛЯ ПОТОМСТВА ОТ БРАКА ДВОЮРОДНЫХ БРАТА И СЕСТРЫ, ДЕД КОТОРЫХ СТРАДАЛ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА, РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С АЛЬБИНИЗМОМ СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/8
- 2) 1/16
- 3) 1/4
- 4) 1/64

НОВОРОЖДЕННЫЕ С ВРОЖДЕННЫМ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМОМ ОБЫЧНО

- 1) имеют висцеромегалию
- 2) соответствуют гестационному возрасту
- 3) рождаются малыми к сроку гестации
- 4) рождаются крупными к сроку гестации

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЯ МЕТИЛИРОВАНИЯ В ИМПРИНТИРОВАННЫХ РАЙОНАХ ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) секвенирования бисульфит-конвертированной ДНК
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ
- 3) хромосомного микроматричного анализа
- 4) ПЦР в реальном времени

ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА I ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ларонидаза
- 2) идурсульфаза
- 3) галсульфаза
- 4) себелипаза

ОСНОВНЫМИ МЕТОДАМИ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) молекулярно-цитогенетические
- 2) клинико-генеалогический, синдромологический
- 3) цитогенетические
- 4) биохимические, молекулярно-генетические

КРИТЕРИЯМИ ЭФФЕКТИВНОСТИ ДИЕТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ГОМОЦИСТИНУРИИ СЛУЖИТ НОРМАЛИЗАЦИЯ УРОВНЕЙ МЕТИОНИНА, ЦИСТЕИНА И ОБЕСПЕЧЕНИЕ МИНИМАЛЬНОГО УРОВНЯ _____ В КРОВИ

- 1) витамина B6
- 2) витамина B12
- 3) фолиевой кислоты
- 4) гомоцистеина

ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА ПО РАЗМЕРУ И РАСПОЛОЖЕНИЮ ЦЕНТРОМЕР РАЗДЕЛЯЮТ НА

- 1) 5 групп
- 2) 7 групп
- 3) 10 групп
- 4) 3 группы

МАРФАНОПОДОБНЫЙ ФЕНОТИП, ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ, ЭКЗОФТАЛЬМ, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Тель Хашомер
- 2) Мартина-Белл
- 3) Шпринтцена – Гольдберга
- 4) Элерса – Данло

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИМЕНЯЮТ

- 1) молекулярное кариотипирование
- 2) исследование иммунного статуса
- 3) морфологические и гистохимические исследования тканей
- 4) секвенирование по Сенгеру гена PRNP

ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ СИНДРОМА MELAS ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) нарушение походки, пирамидная недостаточность, частичная атрофия зрительного нерва
- 2) гепатоспленомегалия, паховые грыжи, грубые черты лица
- 3) хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия, пигментная ретинопатия, блокады сердца
- 4) энцефалопатия, лактатацидоз, инсультоподобные состояния

ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША – НАЙЯНА ДЕФЕКТНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ФЕРМЕНТ

- 1) гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза
- 2) сульфоксидаза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) неблагоприятной экологической обстановкой
- 2) передачей в семье предрасположенности к определенному виду рака
- 3) менделевским наследованием генетического дефекта
- 4) изменением числа или структуры хромосом

СУДЬБУ РАЗВИТИЯ ЗАЧАТКОВ ГОНАД ОПРЕДЕЛЯЕТ _____ ХРОМОСОМА

- 1) X
- 2) Y
- 3) 21
- 4) 1

КОНТАМИНАЦИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) добавление ПЦР-смеси
- 2) попадание в реакционную пробирку чужеродной ДНК
- 3) нарушение процесса денатурации
- 4) загрязнение пробы биологическими агентами

МЕТОД МЛРА (МУЛЬТИПЛЕКСНАЯ ЛИГАЗОЗАВИСИМАЯ АМПЛИФИКАЦИЯ) ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛЯТЬ

- 1) группы сцепления
- 2) точечные мутации и протяженные делеции/дупликации в гене
- 3) внутригенные и внегенные микросателлитные повторы в гене
- 4) крупные хромосомные перестройки

ПРИ НАРУШЕНИИ БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ПОКАЗАНО СОБЛЮДЕНИЕ _____ ДИЕТЫ

- 1) низкобелковой
- 2) безуглеводной
- 3) низкожировой
- 4) кетогенной

ПРИ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ ТИП 2 ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АЦИЛКАРНИТИНОВ

- 1) C5OH
- 2) от C4-C18
- 3) C14
- 4) от C4-C8

ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ ПРИЗНАКОВ СИНДРОМА ПЕЙТЦА – ЕГЕРСА СЧИТАЮТ

- 1) гиперпигментацию слизистых
- 2) участки «шагреновой кожи»
- 3) макроцефалию
- 4) макроорхизм

ТЕСТ НА ГЕНЕРАЦИЮ ИФР1 ПРОВОДЯТ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА СИНДРОМ

- 1) Ларона
- 2) Шерешевского-Тернера
- 3) Секкеля
- 4) Сильвера-Рассела

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСЯТ

- 1) брахицефалию
- 2) единственную сгибательную складку на ладонях и мизинцах
- 3) умственную недостаточность
- 4) диспропорционально длинные конечности и пальцы

МНОЖЕСТВЕННЫЕ МЕЛАНОЦИТАРНЫЕ НЕВУСЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) CDKN2A
- 2) BRAF
- 3) BLM
- 4) APC

К ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИМ НА СТАДИИ БЛАСТОГЕНЕЗА, ОТНОСЯТ

- 1) синдром каудальной регрессии
- 2) расщелину нёба
- 3) позиционную косолапость
- 4) дефект межжелудочковой перегородки

ПРАКТИЧЕСКИМ ПРИМЕНЕНИЕМ ПРОГРАММЫ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) социальная поддержка семей, имеющих ребёнка с ВПР
- 2) оценка эффективности первичной профилактики ВПР
- 3) разработка методов преконцепционной профилактики
- 4) выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ОТНОСИТСЯ

- 1) тугоухость
- 2) незаращение верхней губы и/или неба
- 3) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

СИНДРОМ КЕРАТИТА-ИХТИОЗА-ГЛУХОТЫ/ТУГОУХОСТИ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) Bart-Pumphrey
- 2) рото-лице-пальцевым, тип 1
- 3) Меньера
- 4) Корнелии де Ланге

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ЯВЛЯЕТСЯ НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА

- 1) железа
- 2) меди

- 3) кальция
- 4) марганца

МУТАЦИЮ CFTR:p.F508DEL МОЖНО ВЫЯВИТЬ С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА

- 1) метилчувствительной ПЦР
- 2) хромосомного микроматричного анализ
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ
- 4) мультиплексной лигазо-зависимой амплификации зондов

К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, НАСЛЕДУЕМЫМ ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ, ОТНОСЯТ

- 1) эпилепсию
- 2) семейную эмфизему легких
- 3) врожденные пороки сердца
- 4) муковисцидоз

ПРИ СЕМЕЙНЫХ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯХ ДИЕТОТЕРАПИЯ ОСНОВАНА НА ОГРАНИЧЕНИИ ПРОДУКТОВ БОГАТЫХ

- 1) белком
- 2) холестерином
- 3) рибофлавином
- 4) углеводами

ДНК-ФИНГЕРПРИНТ СЛУЖИТ ДЛЯ

- 1) получения копий фрагментов ДНК
- 2) выявления мутаций в конкретных генах
- 3) идентификации личности на основании анализа высоко вариабельных участков геном
- 4) идентификации различий в кодирующей части генов

В ПРОГНОСТИЧЕСКОМ ОТНОШЕНИИ БЛАГОПРИЯТНОЕ ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ПРИ ДИСГЕНЕЗИИ ГОНАД ВОЗМОЖНО ПРИ КАРИОТИПЕ

- 1) 45X/46XY
- 2) 45X/46XX
- 3) 45X
- 4) 46XX; q

ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЗ ГРУППЫ НАРУШЕНИЙ ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ПОВЫШЕНИЕМ В КРОВИ

- 1) мочевины
- 2) аммония
- 3) холестерина
- 4) мочевой кислоты

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ОТНОСИТСЯ _____

ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) к первичной
- 2) ко вторичной
- 3) к третичной
- 4) одновременно к первичной и третичной

РЕГУЛЯТОРНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, КОТОРЫЕ УСИЛИВАЮТ ТРАНСКРИПЦИЮ, НАЗЫВАЮТ

- 1) активаторами
- 2) сайленсерами
- 3) энхансерами
- 4) медиаторами

БОЛЕЗнь «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ХАРАКТЕРНЫМ РАДИОГРАФИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА ЯВЛЯЕТСЯ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЙ

- 1) остеосклероз
- 2) дизостоз
- 3) остеолиз
- 4) остеопороз

ПОЛИТОПНЫЙ ДЕФЕКТ ПОЛЯ РАЗВИТИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) малые аномалии развития
- 2) аномалии разных полей развития
- 3) множественные аномалии, возникающие из-за нарушения одного поля развития
- 4) изолированный порок развития

В СТРУКТУРЕ БЕСПЛОДИЯ В БРАКЕ ДОЛЯ МУЖСКОГО ФАКТОРА СОСТАВЛЯЕТ _____ ПРОЦЕНТОВ СЛУЧАЕВ

- 1) 40-50
- 2) 5-10
- 3) 15-20
- 4) 25-30

ШКАЛА ЛУИСА, РАЗРАБОТАННАЯ ДЛЯ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ, ОЦЕНИВАЕТ

- 1) степень поражения надпочечников
- 2) сочетание степени выраженности изменений на МРТ и неврологических нарушений

- 3) степень двигательных нарушений
- 4) степень поражения головного мозга по данным МРТ

ПРИ БОЛЕЗНИ ВОЛЬМАНА ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ СМЕРТИ ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) печеночная
- 2) сердечная
- 3) почечная
- 4) дыхательная

ДИГИДРОПТЕРИДИН РЕДУКТАЗА КАТАЛИЗИРУЕТ РЕАКЦИЮ

- 1) дезаминирования тирозина
- 2) восстановления тетрагидробиоптерина
- 3) окисления гомогентизиновой кислоты
- 4) гидроксирования фенилаланина

ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ КДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ РНК ИСПОЛЬЗУЮТ ФЕРМЕНТ

- 1) лигазу
- 2) ДНК-полимеразу
- 3) рестриктазу
- 4) обратную транскриптазу

ВОЗНИКНОВЕНИЕ ЧАСТИЧНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ОБУСЛОВЛЕНО _____ ГАПЛОИДНОГО НАБОРА В ЗИГОТЕ

- 1) диандрией с сохранением материнского
- 2) диандрией с утратой материнского
- 3) дигинией с сохранением отцовского
- 4) дигинией с утратой отцовского

АЛЛЕЛЬНЫЙ ВАРИАНТ IVS8-T₅ (5T) ГЕНА CFTR ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) мужского бесплодия, обусловленного секреторной азооспермией
- 2) легочной формы муковисцидоза
- 3) синдрома CBAVD
- 4) смешанной формы муковисцидоза

СИММЕТРИЧНОЕ УКРОЧЕНИЕ КОНЕЧНОСТЕЙ, ПОСТАКСИАЛЬНАЯ ПОЛИДАКТИЛИЯ, КОСОЛАПОСТЬ, ГИПОПЛАЗИЯ НОГТЕЙ, ГИПОТРИХОЗ, ВПЛОТЬ ДО ОБШИРНОЙ АЛОПЕЦИИ, ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) трихо-рино-фалангеального синдрома
- 2) синдрома Эллиса Ван Кревельда
- 3) гипохондроплазии
- 4) ахондромелической дисплазии

НАИБОЛЬШЕЕ КОЛИЧЕСТВО СЛУЧАЕВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ

НЕЙРОПАТИИ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцепленно-рецессивно
- 4) X-сцепленно-доминантно

ФЕРМЕНТНАЯ ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ У ЖЕНЩИН

- 1) не показана
- 2) показана при наличии выраженных клинических проявлений
- 3) рекомендована, если в семье есть больные родственники мужского пола
- 4) рекомендована сразу после установления диагноза

ПРИ X-СЦЕПЛЕННОМ РЕЦЕССИВНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ВСТУПЛЕНИИ В БРАК ЖЕНЩИНЫ-НОСИТЕЛЬНИЦЫ И ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ, В ПЕРВОМ ПОКОЛЕНИИ ОЖИДАЕТСЯ, ЧТО

- 1) все девочки здоровы, а половина мальчиков больны
- 2) половина девочек здоровы, а все мальчики больны
- 3) половина девочек больны, а все мальчики здоровы
- 4) половина детей будут здоровы вне зависимости от пола

ЗА РАЗВИТИЕ СИНДРОМА ЛЕРИ-ВЕЙЛА ОТВЕЧАЕТ ГЕН

- 1) PTPN11
- 2) GHR
- 3) FGFR3
- 4) SHOX

ПОВЫШЕНИЕ ХИТОТРИОЗИДАЗЫ НА КЛЕТОЧНОМ УРОВНЕ ЯВЛЯЕТСЯ МАРКЁРОМ

- 1) активации макрофагов
- 2) активации Т-супрессоров
- 3) запуска пролиферации Т-клеток.
- 4) подавления макрофагов

УНИКАЛЬНЫЕ ДНК-ЗОНДЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) маркированные флюорохромами молекулы ДНК, специфичные любой выбранной последовательности в геноме
- 2) набор ДНК-зондов, специфичных для последовательностей хромосом в только в кариотипе человека
- 3) совокупность уникальных последовательностей ДНК, специфичных определенной паре гомологичных хромосом в кариотипе человека
- 4) совокупность уникальных последовательностей ДНК, специфичных для определенной генной последовательности в геноме человека

К ХАРАКТЕРНЫМ РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ДЕФОРМАЦИИ МАДЕЛУНГА ОТНОСЯТ

- 1) искривление укороченной лучевой кости, подвывих лучезапястного сустава,

укорочение пястных костей

- 2) укорочение и утолщение пальцев, кисть в виде «трезубца»
- 3) уменьшение размеров большого затылочного отверстия
- 4) выраженный поясничный лордоз

МЕТОД HR-CGH ОБЕСПЕЧИВАЕТ ДЕТЕКЦИЮ (В МЛН.П.О.)

- 1) хромосомных микроделеций размером 3-8
- 2) хромосомных микроделеций размером менее 1
- 3) хромосомных инверсий размером не менее 4
- 4) сбалансированных хромосомных транслокаций, с размером транслоцированных фрагментов 3-5

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) SMN1
- 2) RMRP
- 3) NIPBL
- 4) FBN2

ЛАБОРАТОРНЫМ МЕТОДОМ ИССЛЕДОВАНИЯ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ СИНДРОМА ДАУНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) иммунологический анализ
- 2) цитогенетический анализ
- 3) хроматография аминокислот
- 4) биохимический анализ

У ДЕВУШКИ 18 ЛЕТ С КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ, ОБРАТИВШЕЙСЯ ПО ПОВОДУ ПРОГНОЗА ПОТОМСТВА, ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЧАТЬ С АНАЛИЗА МУТАЦИЙ В _____ ГЕНЕ

- 1) FKRP
- 2) CAPN3
- 3) DMD
- 4) SGCA

ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА С ПОМОЩЬЮ НУКЛЕАЗ ВКЛЮЧАЮТ

- 1) PIM1, ZFN, TALEN
- 2) ZFN, TALEN, CRISPR/Cas9
- 3) CRISPR, IL12
- 4) TALEN, CRISPR, TGFb

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ ДЕФИЦИТ

- 1) дигидроптеридинредуктазы
- 2) 6-пирувоилтетрагидроптеринсинтазы

- 3) фенилаланингидроксилазы
- 4) сепиаптеринредуктазы

ПОГРАНИЧНЫЙ УРОВЕНЬ ИНТЕЛЛЕКТА ПРИ СИНДРОМЕ ДЕЛЕЦИИ 22q11.2 НАБЛЮДАЕТСЯ В _____ % СЛУЧАЕВ

- 1) 90
- 2) 10
- 3) 30
- 4) 50

ФАКТОРОМ РИСКА, СУЩЕСТВЕННО ПОВЫШАЮЩИМ РИСК МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ПОТОМСТВА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) возраст супруги старше 35 лет
- 2) близкородственный брак
- 3) наличие тяжелых хронических мультифакторных заболеваний в семье
- 4) курение, употребление алкоголя

ТИП ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, К КОТОРОМУ ОТНОСИТСЯ ТАЛИДОМИДНАЯ ЭМБРИОПАТИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мальформация
- 2) дизрупция
- 3) деформация
- 4) следствие

АЦИЛКАРНИТИНЫ ОПРЕДЕЛЯЮТ МЕТОДОМ

- 1) высокоэффективной жидкостной хроматографии
- 2) тандемной масс-спектрометрии
- 3) флюориметрическим
- 4) газовой хроматографии

БОЛЬНЫМ ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ НЕ РЕКОМЕНДУЮТ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ПРОДУКТОВ, В КОТОРЫХ В КАЧЕСТВЕ ПИЩЕВЫХ ДОБАВОК ПРИСУТСТВУЕТ

- 1) аспартам
- 2) бензойная кислота
- 3) биотин
- 4) мальтодекстрин

НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ МАТЕРИНСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, ВКЛЮЧАЯ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ, ОПРЕДЕЛЕНИЕ ТАКТИКИ ДООБСЛЕДОВАНИЯ И РЕШЕНИЯ ВОПРОСА О ДНК-ДИАГНОСТИКЕ, ОСУЩЕСТВЛЯЕТ

- 1) врач-диетолог
- 2) врач-невролог
- 3) врач-педиатр
- 4) врач-генетик

ГАЛАКТОЗЕМИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

МЕТОД ПЦР ИЗОБРЕЛ

- 1) Эллис Чиен
- 2) Артур Корнберг
- 3) Кэри Мюллис
- 4) Хьелль Клеппе

ПРИ БРАНХИО-ОКУЛО-ФАЦИАЛЬНОМ СИНДРОМЕ ЧАЩЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) кондуктивная
- 2) нейросенсорная
- 3) смешанная
- 4) центрального генеза

К ОСНОВНЫМ ФАКТОРАМ РИСКА РАЗВИТИЯ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА ОТНОСЯТ

- 1) занятия спортом, физическую активность
- 2) гиперхолестеринемию, сахарный диабет 2 типа
- 3) мочекаменную болезнь
- 4) алкоголь, наркотические средства

ПЕРОКСИСОМНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С НАРУШЕНИЕМ ДЕТОКСИКАЦИИ ПЕРЕКИСИ ВОДОРОДА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) X-сцепленная адренолейкодистрофия
- 2) синдром Цельвегера
- 3) болезнь Рефсума
- 4) акаталаземия

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ, ПРИВОДЯЩИМ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ БОЛЕЗНИ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) делеция Xq22, включающая ген PLP1
- 2) дупликация Xq22, включающая ген PLP1
- 3) нонсенс мутации гена PLP1
- 4) миссенс мутации гена PLP1

СОХРАНЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В РЯДУ КЛЕТОЧНЫХ ПОКОЛЕНИЙ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) трансляции
- 2) сплайсинга
- 3) репликации
- 4) транскрипции

НАРУШЕНИЕ ПРОЦЕССОВ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ ПРИ КЛЕТОЧНОМ ДЕЛЕНИИ И ВОЗНИКНОВЕНИЕ АНЕУПЛОИДИЙ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНО МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМОЙ КИНАЗЫ

- 1) Cdk4
- 2) Cdk6
- 3) Cdk2
- 4) Cdk1

К КАТЕГОРИИ МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ ТРАДИЦИОННО ОТНОСЯТ ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ДЕЛЕЦИЯМИ ХРОМОСОМНЫХ УЧАСТКОВ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ _____ ПАР НУКЛЕОТИДОВ

- 1) 5 миллионов
- 2) 10 миллионов
- 3) 1 миллиона
- 4) 100 тысяч

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ ФОРМИРОВАНИЯ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) TNNI3
- 2) TTN
- 3) TPM1
- 4) TNNT2

К ПРИЗНАКАМ ГАЛАКТОЗЕМИИ У НОВОРОЖДЕННЫХ ОТНОСЯТ

- 1) острую почечную недостаточность в сочетании с кардиомиопатией
- 2) прогрессирующую патологию печени
- 3) гипераммонемию, кардиомиопатию с выраженным повышением кретининкиназы
- 4) гипертрофию миокарда, гипогликемию, лактат-ацидоз

В ФОРМИРОВАНИИ КОНТАКТА МЕЖДУ СЕСТРИНСКИМИ ХРОМАТИДАМИ ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ УЧАСТВУЕТ _____, ИСЧЕЗАЮЩИЙ В МОМЕНТ АНАФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ

- 1) шугошин (Sgo I)
- 2) аргонавт (Ago I)
- 3) центромерный белок B
- 4) кохезин

ФРАГМЕНТЫ ОКАЗАКИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) аминокислоты, образующие одну альфа-спираль
- 2) транскрипционные факторы
- 3) фрагменты ДНК между двумя ориджинами
- 4) участки, которые образуются на отстающей цепи в процессе репликации ДНК

СОПУТСТВУЮЩИМ НАРУШЕНИЕМ РИТМА/ПРОВОДИМОСТИ, НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ОБНАРУЖИВАЕМЫМ ПРИ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) симптомная брадикардия
- 2) фибрилляция предсердий
- 3) неполная блокада левой ножки пучка Гиса
- 4) устойчивая мономорфная желудочковая тахикардия

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ АМИЛО-1,6-ГЛЮКОЗИДАЗЫ ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ

- 1) Помпе
- 2) Кори-Форбса
- 3) Форбса
- 4) Андерсена

К ТРАДИЦИОННОМУ ИСТОЧНИКУ ИНФОРМАЦИИ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК ЗАРОДЫША ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТ

- 1) первое и второе полярное тельце
- 2) клетки трофэктодермы на 5-6 день развития
- 3) бластомеры на 4-клеточной стадии
- 4) бластомеры на 2-клеточной стадии

ДЛЯ СИНДРОМА МИКРОТИИ С АТРЕЗИЕЙ НАРУЖНОГО СЛУХОВОГО ПРОХОДА И ПРОВОДЯЩЕЙ ГЛУХОТЫ ХАРАКТЕРНА ТУГОУХОСТЬ

- 1) центрального генеза
- 2) нейросенсорная
- 3) кондуктивная
- 4) смешанная

ПРИ НАРУШЕНИЯХ ФУНКЦИИ ПЕЧЕНИ МОЖЕТ ПОВЫШАТЬСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АМИНОКИСЛОТ

- 1) лейцина, изолейцина и валина
- 2) тирозина, метионина, фенилаланина
- 3) глицина и триптофана
- 4) лизина и пролина

МЕХАНИЗМ РЕПЛИКАЦИИ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) дисперсным
- 2) комбинативным
- 3) консервативным
- 4) полуконсервативным

НАИМЕНЕЕ ПАТОГЕННОЙ МУТАЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) инсерция кратная трём нуклеотидам
- 2) замена первого нуклеотида кодона
- 3) делеция некратная трём нуклеотидам

4) замена третьего нуклеотида кодона

ФЕБРИЛЬНО ПРОВОЦИРУЕМЫЕ ТОНИКО-КЛОНИЧЕСКИЕ ПРИСТУПЫ ЧАЩЕ ВСЕГО ЯВЛЯЮТСЯ ДЕБЮТОМ

- 1) клонус-эпилепсии Унферрихта - Лундборга
- 2) синдрома Ретта
- 3) генерализованной эпилепсии с фебрильными судорогами плюс
- 4) синдрома Ангельмана

СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ РНК АДЕНИН СПАРИВАЕТСЯ С

- 1) цитозином
- 2) тиминном
- 3) гуанином
- 4) урацилом

ДЛЯ ПОТОМСТВА ОТ БРАКА ДВОЮРОДНЫХ БРАТА И СЕСТРЫ, ДЕД КОТОРЫХ СТРАДАЛ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА, ПОЛНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК (С УЧЕТОМ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЕДА, ДРУГИХ РЕЦЕССИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ И ЛЕТАЛЬНЫХ ЭКВИВАЛЕНТОВ, А ТАКЖЕ ПОПУЛЯЦИОННОГО РИСКА) СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 15
- 2) 17
- 3) 6
- 4) 22

ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) алглюкозидаза альфа
- 2) себелипаза
- 3) галсульфаза
- 4) элосульфаза

ДЛЯ СУПРЕССИИ ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ ДНК В СОСТАВЕ ДНК-ЗОНДА ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) свободные дезоксинуклеотидтрифосфаты
- 2) экзонуклеазы
- 3) набор вырожденных ДНК-праймеров
- 4) фракцию высокоповторяющихся последовательностей ДНК C₀t-1

ГЕН ТВХ 1 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) морфогеном
- 2) протоонкогеном
- 3) фактором транскрипции

4) геном-супрессором опухолевого роста

**ДЛЯ РАННЕЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ 6 ТИПА (СИНДРОМА ДРАВЕ)
ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) митохондриальный

**ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА
ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ
АЦИЛКАРНИТИНОВ**

- 1) C4; C5
- 2) C16:1OH; C16OH; C18:1OH
- 3) C14:1; C14; C14:2
- 4) C6; C8; C10:1; C10

ГИПЕРМОРФНЫЕ МУТАЦИИ _____ ДЕЙСТВИЕ ГЕНА

- 1) усиливают
- 2) ослабляют
- 3) изменяют
- 4) инактивируют

**ПОДТВЕРЖДАЮЩУЮ ДИАГНОСТИКУ НА ВТОРОМ ЭТАПЕ ПРОГРАММ МАССОВОГО
НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ПРОВОДЯТ В**

- 1) региональном центре скрининга
- 2) федеральном медико-генетическом центре
- 3) медико-генетическом кабинете районной больницы
- 4) педиатрическом стационаре

**ДЕТЕКЦИЯ АНЕУПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С
ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) мультицветного кариотипирования (mFISH)
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов
- 3) межвидовой гибридизации (RX-FISH)
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

МЕТОД HR-CGH ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) определить процент анеуплоидных клеток при хромосомном мозаицизме
- 2) установить родительское происхождение хромосомной перестройки
- 3) детектировать триплоидный хромосомный набор
- 4) зарегистрировать потерю хромосомного материала, размером не менее 5 м.п.о. в точках разрыва при хромосомной транслокации

МИКРОГЕНИЯ, МИКРОГЛОССИЯ, РЕДУКЦИОННЫЕ ПОРОКИ КОНЕЧНОСТЕЙ У

РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома аглоссии-адактилии
- 2) синдрома Аарскога
- 3) агранулоцитоза Костмана
- 4) аганглиоза кишечника

УНИКАЛЬНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ВХОДЯТ В СОСТАВ

- 1) полиндромных последовательностей
- 2) блоков низкокопийных повторов
- 3) структурных генов
- 4) микросателлитных последовательностей

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ БРАХИЦЕФАЛИЮ, ПЛОСКОЕ ЛИЦО, МОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ШИРОКУЮ ПЕРЕНОСИЦУ, МАКРОГЛОССИЮ, ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА И УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ, ПОЗВОЛЯЕТ ПРЕДПОЛОЖИТЬ СИНДРОМ

- 1) Патау
- 2) Эдвардса
- 3) Ангельмана
- 4) Дауна

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АНТИГЕНОВ HLA-B27 ПРОВОДЯТ ПРИ

- 1) подборе потенциального донора для трансплантации гемопоэтических стволовых клеток
- 2) подозрении на ассоциированные аутоиммунные заболевания
- 3) необходимости определения показаний к возможной таргетной терапии
- 4) необходимости оценки функционального состояния трансплантата

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У ДОЧЕРИ ЖЕНЩИНЫ, ЧЬИ СЫНОВЬЯ БОЛЬНЫ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 12,5
- 4) 0

НАЛИЧИЕ ИХТИОЗА, СПАСТИЧЕСКОГО ПАРАПАРЕЗА, УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ, МАКУЛЯРНОЙ ДИСТРОФИИ И ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) синдрома Блоха – Сульцбергера
- 2) нейрокожного меланоза
- 3) синдрома Шегрена – Ларссона
- 4) синдрома Гетчинсона – Гилфорда

К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ БОЛЕЗНЯМ НЕ ОТНОСЯТ

- 1) дефекты ферментов дыхательной цепи
- 2) нарушения окисления жирных кислот

- 3) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- 4) дефекты расщепления гликогена

НАСЛЕДСТВЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ПРИ КОТОРОМ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СХОДНЫ С СИНДРОМОМ МАРФАНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гомоцистинурия
- 2) алкаптонурия
- 3) синдром Лоу
- 4) синдром Пирсона

К СИНДРОМУ СМИТ – МАГЕНИС МОГУТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) NSD1
- 2) RAI1
- 3) BDNF
- 4) JAG1

ФЕРМЕНТОМ, КАТАЛИЗИРУЮЩИМ РЕПЛИКАЦИЮ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) теломераза
- 2) РНК-полимераза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) обратная транскриптаза

ПРИЦЕНТРОМЕРНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ЧЕЛОВЕКА ОБЫЧНО СОСТОИТ ИЗ _____ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ

- 1) полиндромных
- 2) рассеянных повторяющихся
- 3) тандемно организованных высокоповторяющихся
- 4) уникальных

РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ БАЗУ ДАННЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ, ЯВЛЯЮЩУЮСЯ

- 1) геномом Фредерика Сэнгера
- 2) совокупностью геномов всех людей на планете Земля
- 3) репрезентативным примером генома вида
- 4) геномом Крейга Вентера

ПАЦИЕНТАМ С ГОМОЦИСТИНУРИЕЙ РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ ПРОБНОГО ЛЕЧЕНИЯ _____ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ

- 1) витамином В6
- 2) биотином
- 3) карнитином
- 4) витамином В12

МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ АЛКОГОЛЬНОГО ПЛОДА ОТНОСИТСЯ К

- 1) мальформациям

- 2) дизрупциям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ СИНДРОМОМ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) 1p36
- 2) WAGR
- 3) Миллера – Дикера
- 4) Рубинштейна – Тейби

КОНЦЕНТРАЦИЯ СУКЦИНИЛАЦЕТОНА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ

- 1) порфирии
- 2) тирозинемии тип 3
- 3) тирозинемии тип 2
- 4) тирозинемии тип 1

НЕЙРОПАТИЧЕСКИЙ КРИЗ ПРИ ИНТЕРМИТТИРУЮЩЕЙ ПОРФИРИИ МОЖЕТ СПРОВОЦИРОВАТЬ _____ ДИЕТА

- 1) низкожировая
- 2) высокобелковая
- 3) высокожировая
- 4) низкокалорийная

ДЕФЕКТНЫМ ФЕРМЕНТОМ ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША - НАЙЯНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) сукцинатлиаза
- 2) люциферин-люцифераза
- 3) глюкозо-6-фосфатаза
- 4) гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза

НА ПЕРВОМ ЭТАПЕ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОВОДЯТ

- 1) анализ множества генов методами секвенирования нового поколения
- 2) исследование метаболитов в биологических жидкостях
- 3) определение концентрации белков в биологических тканях
- 4) нагрузочные тесты

НЕКЕТОТИЧЕСКАЯ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО МАНИФЕСТИРУЕТ В

- 1) подростковом возрасте
- 2) младенческом возрасте
- 3) неонатальном периоде
- 4) дошкольном возрасте

СКОЛИОЗ (УГОЛ БОЛЕЕ 20 ГРАДУСОВ), СПОНДИЛОЛИСТЕЗ, ОГРАНИЧЕНИЕ РАЗГИБАНИЯ В ЛОКТЕВОМ СУСТАВЕ, МЕДИАЛЬНОЕ СМЕЩЕНИЕ МЕДИАЛЬНОЙ

ЛОДЫЖКИ, ПЛОСКОСТОПИЕ, ПРОТРУЗИЯ ВЕРТЛУЖНОЙ ВПАДИНЫ ЛЮБОЙ СТЕПЕНИ ЯВЛЯЮТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Марфана
- 3) Эдвардса
- 4) Клайнфельтера

ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ХРОМОСОМЫ

- 1) трисомия
- 2) делеция
- 3) транслокация
- 4) инверсия

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМОМ ФОРМИРОВАНИЯ ТРИПЛОИДИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диспермное оплодотворение
- 2) оплодотворение яйцеклетки тремя гаплоидными спермиями
- 3) следствие оплодотворения двух диплоидных гамет
- 4) нерасхождение гомологичных хромосом в 1-м делении мейоза

К СИМПТОМАТИЧЕСКОМУ ЛЕЧЕНИЮ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСИТСЯ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЙ ПОДХОД

- 1) использования антибиотикотерапии
- 2) подавления или восстановления функции гена
- 3) подавления ферментативной активности белка
- 4) трансплантации здоровых клеток взамен поврежденных

УСТОЙЧИВОЕ СОЧЕТАНИЕ ДВУХ И БОЛЕЕ НЕ ИНДУЦИРОВАННЫХ ДРУГ ДРУГОМ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, В ОСНОВЕ КОТОРОГО ЛЕЖИТ ОДНА ПРИЧИНА, НАЗЫВАЮТ

- 1) неклассифицированным комплексом ВПР
- 2) следствием
- 3) синдромом
- 4) ассоциацией

НАЛИЧИЕ АНГИОКЕРАТОМ В ПАХОВОЙ ОБЛАСТИ, НА ЯГОДИЦАХ, БЕДРАХ И В ОБЛАСТИ ПУПКА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) энтеропатического акродерматита
- 2) трихотиодистрофии
- 3) болезни Фабри
- 4) монилетрикс

БОЛЕЗНЬ КРАББЕ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцеплено рецессивно
- 4) X-сцеплено доминантно

НОРМАЛЬНЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ ПРИ СИНДРОМЕ ДЕЛЕЦИИ 22q11.2 НАБЛЮДАЕТСЯ В _____ % СЛУЧАЕВ

- 1) 50
- 2) 90
- 3) 10
- 4) 30

ТЕМПЫ РОСТА У ДЕТЕЙ С ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ ЧАСТО

- 1) соответствуют сверстникам
- 2) опережают до 10 летнего возраста
- 3) опережают сверстников
- 4) снижены

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ ПРИ ГЕМОФИЛИИ А ЯВЛЯЕТСЯ ИНВЕРСИЯ

- 1) экзона 1
- 2) интрона 1
- 3) интрона 22
- 4) экзона 22

ПРИЧИНОЙ ПОЯВЛЕНИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА У ЖЕНЩИН, ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЬНИЦ МУТАЦИИ В ГЕНЕ DMD, МОЖЕТ БЫТЬ

- 1) трисомия по X-хромосоме
- 2) несбалансированная лайонизация X-хромосом
- 3) наличие 2 и более больных сыновей
- 4) возраст женщины

ДЕКРЕТИРОВАННЫМ СРОКОМ ВЗЯТИЯ КРОВИ У ДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЁННЫХ ПО ПРОГРАММЕ МАССОВОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЁННЫХ НА МУКОВИСЦИДОЗ ЯВЛЯЕТСЯ ___ ДЕНЬ ЖИЗНИ

- 1) 10
- 2) 7-8
- 3) 1-3
- 4) 4-5

ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ БОЛЬШЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С

- 1) изменениями частоты заболевания по годам
- 2) социально-экономическими различиями частоты
- 3) сезонностью заболеваемости и рождения больных
- 4) семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом

НА ОСНОВАНИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ КАРИОТИПОВ ПОСТАВЬТЕ ДИАГНОЗ СИНДРОМ ПАТАУ

- 1) 47, XX, +18
- 2) 47, XY, +13
- 3) 47, XXУ
- 4) 46, XX, 5p-

С УЧЁТОМ ЛОКАЛИЗАЦИИ ОЧАГОВ ПОРАЖЕНИЯ БЕЛОГО ВЕЩЕСТВА ГОЛОВНОГО МОЗГА ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ НАРУШЕНИЯ

- 1) обоняния
- 2) зрения
- 3) слуха
- 4) психические

К МЕТОДАМ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТ

- 1) метод однонитевого конформационного полиморфизма
- 2) секвенирование ДНК
- 3) электрофорез
- 4) анализ микросателлитного полиморфизма

МУТАЦИЯ В ГЕНЕ TWIST 1 ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА

- 1) Лежена
- 2) Сетре-Чотзена
- 3) Прадера-Вилли
- 4) Вольфа-Хиршхорна

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСИТСЯ

- 1) задержка роста, часто с рождения
- 2) микроцефалия
- 3) гипертелоризм
- 4) монголоидный разрез глаз

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ТИП 2 СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) альфа-галактозидазы
- 2) бета-галактозидазы
- 3) хитотриозидазы
- 4) бета-глюкозидазы

РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА СОБЛЮДЕНИЯ АВТОНОМИИ ЛИЧНОСТИ ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ

- 1) учетом интересов общества
- 2) защитой частной жизни пациента от вмешательства третьих сторон
- 3) недирективным характером консультирования
- 4) влиянием, оказываемым врачом на решение и выбор пациентов

ВРОЖДЁННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ, НЕ ОТНОСЯЩИЙСЯ К ДЕФЕКТАМ БРЮШНОЙ СТЕНКИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) диафрагмальная грыжа
- 2) омфалоцеле
- 3) гастрошизис
- 4) пупочная грыжа

ОНКОГЕНАМИ ЯВЛЯЮТСЯ ГЕНЫ

- 1) исключительно вирусного происхождения
- 2) специфически связанные со злокачественной трансформацией клетки
- 3) присутствующие исключительно в опухолях
- 4) осуществляющие негативную регуляцию клеточного цикла

ПАЦИЕНТАМ С БОЛЕЗНЬЮ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ ПРОБНОГО ЛЕЧЕНИЯ _____ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К ЭТОМУ ВИТАМИНУ

- 1) биотином
- 2) тиамином
- 3) рибофлавином
- 4) карнитином

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С МУТАЦИЯМИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОМ ГЕНОМЕ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) по отцовской линии
- 3) по материнской линии
- 4) аутосомно-доминантно

ОСНОВНОЙ НЕДОСТАТОК ИСПОЛЬЗОВАНИЯ АДЕНОВИРУСОВ В ГЕННОЙ ТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) высоком риске инсерционного мутагенеза
- 2) риске развития цирроза печени в результате аденовирусной инфекции
- 3) сложности изготовления необходимого количества препарата
- 4) высокой иммуногенности и необходимости повторных курсов лечения

К РАННИМИ СИМПТОМАМИ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ОТНОСЯТ

- 1) немотивированные подъемы температуры, гипервозбудимость, нарушения вскармливания
- 2) задержку речевого развития, снижение зрения, судороги
- 3) синдром «вялого» ребенка, частые респираторные инфекции
- 4) гепатоспленомегалию, пупочные грыжи, макроглоссию

ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА САНФИЛИППО ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) X-сцепленный рецессивный

- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

КОЛИЧЕСТВО ВАРИАНТОВ ГАМЕТ У НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ $der(21;21)(q10;q10)$ РАВНО

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 6
- 4) 4

ОСНОВНЫМ ИНСТРУМЕНТОМ ДЛЯ РАСЧЁТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) закон Харди — Вайнберга
- 2) теорема Байеса
- 3) метод путевых коэффициентов Райта
- 4) формула Хольцингера

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

- 1) моногенным
- 2) полигенным
- 3) олигогенным
- 4) приобретенным

КАРИОТИП ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) 46, ХУ
- 2) 47, ХХУ
- 3) 46, ХХ
- 4) 45, Х

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ОТНОСИТСЯ

- 1) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 2) симптом «кошачьего крика»
- 3) «шлем древнего воина»
- 4) фенотип с мелкими чертами лица (короткие глазные щели, микростомия, микрогения)

ПРИ БОЛЕЗНИ ВОЛЬМАНА СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) галактоцереброзидазы
- 2) лизосомной кислой липазы
- 3) глюкоцереброзидазы
- 4) арилсульфатазы В

К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Линча
- 2) синдром фон Хиппель – Линдау

- 3) глиобластому
- 4) рак молочной железы

К ТЕРАТОГЕННЫМ ВОЗДЕЙСТВИЯМ НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНА

- 1) фетальная стадия
- 2) стадия эмбриогенеза
- 3) стадия бластогенеза
- 4) доимплантационная стадия

СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРАЛЬФАЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному доминантному
- 2) Y-сцепленному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

СОЧЕТАНИЕ МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ, ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЙ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ ГЛАЗ, ИНФЕКЦИИ ВЕРХНИХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, СНИЖЕНИЕ СЫВОРОТОЧНОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА «А» НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) наследственной атаксии
- 2) синдроме Луи – Бар
- 3) синдроме Ди Джорджи
- 4) наследственном комбинированном иммунодефиците

ЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ С НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ И НАРКОЛЕПСИЕЙ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПОЛУСИБСАМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) дети одной супружеской пары
- 2) братья и сестры, у которых общий один из родителей
- 3) братья и сестры, которые являются близнецами
- 4) двоюродные братья и сестры

К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ СПЛАЙСИНГА ГЕНОВ, ПРИВОДЯТ ИЗМЕНЕНИЯ СТРУКТУРЫ

- 1) малоядерных РНК
- 2) малоядрышковых РНК
- 3) теломер хромосом
- 4) цетромер хромосом

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ

СИНДРОМОВ

- 1) Альперса, Сенгерса
- 2) Кирнса – Сейра, Пирсона, NARP
- 3) SANDO, MNGIE
- 4) истощения митохондриальной ДНК 2 и 3 типов

ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ФОРМАМИ ДЕФИЦИТА ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) болезнь Гентингтона, болезнь Баттена
- 2) болезнь Куфса, болезнь Бильшовского – Янского
- 3) младенческая и взрослая формы
- 4) болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина

ЧАСТОТА НОВОРОЖДЕННЫХ С СИНДРОМОМ ДАУНА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 : 200000
- 2) 1 : 5000
- 3) 1 : 10000
- 4) 1 : 600

ТОЧКОЙ РЕСТРИКЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) место разрезания ДНК ферментом
- 2) один из чекпойнтов клеточного цикла
- 3) момент клеточного цикла, в котором вирус может проникнуть внутрь клетки
- 4) участок ДНК, узнаваемый рестриктазой

ДЛЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ХАРАКТЕРНО РАЗВИТИЕ УМЕРЕННОГО ЦИТОЛИЗА В СОЧЕТАНИИ С _____ СТРУКТУРНЫМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ ПРИ МОРФОЛОГИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ БИОПТАТОВ ПЕЧЕНИ

- 1) умеренными
- 2) незначительными
- 3) легкими
- 4) выраженными

К НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОПУХОЛЕВЫМ СИНДРОМАМ С РАННИМ ДЕБЮТОМ ОТНОСЯТ

- 1) рак шейки матки
- 2) рак молочной железы
- 3) синдром Ли-Фраумени
- 4) рак предстательной железы

ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ СО СТОРОНЫ СИСТЕМЫ КРОВИ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ _____ АНЕМИЯ

- 1) нормоцитарная и нормохромная; проявляющаяся на протяжении всей жизни
- 2) нормоцитарная и нормохромная; возникающая под воздействием стимулирующего фактора (кризы)

- 3) микросфероцитарная и гипохромная; проявляющаяся на протяжении всей жизни
- 4) микросфероцитарная и гипохромная; возникающая под воздействием стимулирующего фактора (кризы)

ДИАГНОСТИКУ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ ИНВЕРТИРОВАННОЙ ДУПЛИКАЦИЕЙ ХРОМОСОМЫ 15, МОЖНО ОСУЩЕСТВИТЬ

- 1) методом mFISH на хроматине интерфазных ядер
- 2) многоцветным окрашиванием хромосом на метафазных пластинках
- 3) FISH с локус-специфичными ДНК-зондами на область микроделеций при синдромах Прадера-Вилли и Энгельмана
- 4) FISH с центромероспецифичным ДНК-зондом на хромосому 15

ПРИЗНАКОМ ИСТИННОЙ АНОФТАЛЬМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отсутствие тканей глаза при внешнем осмотре
- 2) наличие рудиментов глаза
- 3) полное отсутствие тканей глаза при гистологическом исследовании
- 4) резкое уменьшение размеров глазного яблока

ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА ЗАПИСЫВАЕТСЯ КАК

- 1) aa
- 2) AB
- 3) AA
- 4) Aa

ПРИ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА ОПРЕДЕЛЯЮТ СНИЖЕНИЕ

- 1) церулоплазмина
- 2) альфа-фетопротейна
- 3) антитрипсина
- 4) альбумина

К ПОРОКАМ НЕРВНОЙ ТРУБКИ НЕ ОТНОСЯТ

- 1) анэнцефалию
- 2) спинномозговую грыжу
- 3) гастрошизис
- 4) черепно-мозговую грыжу

ПРИ РАСШИРЕННОМ ЦИТО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА ИССЛЕДУЮТ _____ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 11
- 4) 30

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ СОБЫТИЙ ОТ МОМЕНТА ОБРАЗОВАНИЯ КЛЕТКИ ДО ЕЕ ДЕЛЕНИЯ ИЛИ ГИБЕЛИ – ЭТО

- 1) митоз
- 2) клеточный цикл
- 3) цитотомия
- 4) дифференцировка

ВЫВОД О НАЛИЧИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВЛИЯНИЙ НА ВАРИАТИВНОСТЬ ПРИЗНАКА МОЖНО СДЕЛАТЬ, ЕСЛИ

- 1) внутрипарное сходство монозиготных и дизиготных близнецов не различается
- 2) монозиготные близнецы внутрипарно похожи больше, чем дизиготные близнецы
- 3) с возрастом уменьшается сходство близнецов
- 4) монозиготные близнецы-женщины внутрипарно похожи больше, чем монозиготные близнецы-мужчины

КСАНТИНУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ГЕН SCN 5 A, ОТВЕТСТВЕННЫЙ ЗА ФОРМИРОВАНИЕ СИНДРОМА БРУГАДА ТИП 1, КОДИРУЕТ

- 1) α -субъединицу натриевого канала I_{Na}
- 2) α -субъединицу калиевого канала I_{Kr}
- 3) α -субъединицу ионного канала $Na_v1.5$
- 4) α -субъединицу калиевого канала I_{KACH}

У ПАЦИЕНТА С ЭПИЛЕПСИЕЙ, ПРИ НАЛИЧИИ ГИПОПИГМЕНТИРОВАННЫХ И ДЕПИГМЕНТИРОВАННЫХ УЧАСТКОВ КОЖИ, В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ

- 1) лентигоноз
- 2) туберозный склероз
- 3) синдром Стерджа – Вебера
- 4) порфирию

ТЕЛОМЕРНЫЕ РАЙОНЫ ХРОМОСОМ ОБЫЧНО СОСТОЯТ ИЗ _____ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ

- 1) тандемно организованных высокоповторяющихся
- 2) рассеянных повторяющихся
- 3) G/C-богатых
- 4) A/T-богатых

ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ ПРИЗНАКОМ НЕЙРОПАТИИ СО СКЛОННОСТЬЮ К ПАРАЛИЧАМ

ОТ СДАВЛЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) повышения сухожильных рефлексов
- 2) рецидивирующих парезов периферических нервов
- 3) деформации кистей
- 4) спино-церебеллярной атаксии

ЕСЛИ В БЛИЗКОРОДСТВЕННОМ БРАКЕ У ЗДОРОВЫХ СУПРУГОВ РОЖДАЕТСЯ РЕБЕНОК С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ТО РИСК ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

НАРУШЕНИЕ ЗРЕНИЯ ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) ранним развитием катаракты
- 2) нарушениями центрального генеза
- 3) пигментной дегенерацией сетчатки
- 4) развитием глаукомы

S-ФАЗУ КЛЕТЧНОГО ЦИКЛА РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА

- 1) CDK4
- 2) CDK2
- 3) CDK7
- 4) CDK1

СИНТЕТИЧЕСКИЙ АНАЛОГ BH_4 ПАЦИЕНТАМ С BH_4 -ДЕФИЦИТНОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ ЧУВСТВИТЕЛЬНОЙ К СИНТЕТИЧЕСКОМУ АНАЛОГУ BH_4 С ЦЕЛЮ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ ТЯЖЕЛЫХ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ НАЗНАЧАЮТ

- 1) всем пациентам без мутаций в гене PAH (фенилаланингидроксилазы)
- 2) только при наличии мутаций в генах биоптеринового обмена молекулярно-генетического анализа
- 3) после положительного тестирования синтетическим аналогом BH_4
- 4) только на основании положительного результата исследования содержания птеринов в моче

ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ В РАМКАХ СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПОКАЗАНО ПРИ

- 1) гиперфенилаланинемии
- 2) синдроме Мартина – Белл
- 3) фенилкетонурии
- 4) мукополисахаридозах

ПРИ БОЛЕЗНИ ЗАНДГОФФА (САНДГОФФА) СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) гексозаминидазы тотальной
- 2) гексозаминидазы А
- 3) бета-галактозидазы
- 4) арилсульфатазы А

ОСНОВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА ЖУБЕРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) митохондриальный
- 4) Х-сцепленный рецессивный

ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ

- 1) синдроме де Ланге
- 2) болезни Тея – Сакса
- 3) фенилкетонурии
- 4) миопатии Дюшенна

ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 99
- 2) 0,1
- 3) 50
- 4) 5

ОСНОВНЫМ ТИПОМ ПАТОГЕННЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ BRCA1 И BRCA2 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нонсенс-мутация
- 2) сдвиг рамки считывания
- 3) синонимичная замена
- 4) миссенс-мутация

ГЕН SRY МОЖЕТ ОТСУТСТВОВАТЬ У МУЖЧИН С СИНДРОМОМ

- 1) дисомии Y
- 2) де ля Шапелля
- 3) Кальмана
- 4) Клайнфельтера

КЛЕТКАМИ ЧЕЛОВЕКА, ЛИШЕННЫМИ МИТОХОНДРИЙ, ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) адипоциты
- 2) тромбоциты
- 3) эритроциты
- 4) гепатоциты

ЗА ТРАНСКРИПЦИЮ ГЕНОВ, КОДИРУЮЩИХ БЕЛОК, У ЭУКАРИОТОВ ОТВЕЧАЕТ РНК-

ПОЛИМЕРАЗА

- 1) II
- 2) I
- 3) III
- 4) IV

ЕСЛИ РОСТ ТРАНСФОРМИРОВАННЫХ КЛЕТОК ПРОИСХОДИТ НА СРЕДЕ С АМПИЦИЛЛИНОМ И УГНЕТАЕТСЯ НА СРЕДЕ С ТЕТРАЦИКЛИНОМ, ЗНАЧИТ ИССЛЕДУЕМУЮ ВСТАВКУ ПОМЕСТИЛИ

- 1) внутри гена устойчивости к ампициллину
- 2) внутри гена устойчивости к тетрациклину
- 3) после точки начала репликации
- 4) между генами устойчивости к тетрациклину и ампициллину

ПОРЭНЦЕФАЛИЯ, РЕЦИДИВИРУЮЩИЕ ГЕМОРРАГИЧЕСКИЕ ИНФАРКТЫ МОЗГА, АНОМАЛИИ СОСУДОВ СЕТЧАТКИ СО СНИЖЕНИЕМ ЗРЕНИЯ, ГЛАУКОМА, КАТАРАКТА ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) болезни малых сосудов с глазными аномалиями
- 2) тромбоцитопенической пурпуры
- 3) атаксии-телеангиэктазии (синдром Луи – Барр)
- 4) синдрома Элерса – Данло

ЖЕНЩИНАМ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ С ЦЕЛЬЮ ИСКЛЮЧЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ПЛОДА РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) проведение экспертного ультразвукового исследования плода
- 2) неинвазивный пренатальный тест
- 3) исследование концентрации фенилаланина в амниотической жидкости
- 4) хорионбиопсия с последующей ДНК-диагностикой на наличие частых мутаций в гене PAH и нарушений кариотипа плода

ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА В ГЕНЕ БОЛЕЕ 200 ОПРЕДЕЛЕНИЕ ЭКСПАНСИИ ПРОВОДИТСЯ С ПОМОЩЬЮ

- 1) метода ПЦР-SSCP
- 2) блот-гибридизации ДНК-зондами
- 3) метода ПЦР-ПДРФ
- 4) секвенирования гена

СИНТЕЗ ДНК ПРИ КОТОРОМ КАЖДАЯ ДОЧЕРНЯЯ ДНК СОСТОИТ ИЗ ОДНОЙ МАТРИЧНОЙ (МАТЕРИНСКОЙ) ЦЕПИ И ОДНОЙ ВНОВЬ СИНТЕЗИРОВАННОЙ (ДОЧЕРНЕЙ) НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) полукомплементарным
- 2) консервативным
- 3) полуконсервативным
- 4) комплементарным

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПО МЕДИЦИНСКИМ ПОКАЗАНИЯМ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ

- 1) обременительности содержания больного для общества
- 2) свободного, осознанного и информированного согласия родителей
- 3) оплаты родителями этой услуги
- 4) желания родителей пройти процедуру вне зависимости от наличия медицинских показаний

НЕФРОБЛАСТОМА (ОПУХОЛЬ ВИЛЬМСА) ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Видеманна – Беквита
- 2) Прадера – Вилли
- 3) Мартина – Белл
- 4) Ретта

ПРИ МАННОЗИДОЗЕ, АЛЬФА-, I И II ТИПА ОТМЕЧАЕТСЯ ТУГОУХОСТЬ

- 1) кондуктивная
- 2) нейросенсорная
- 3) центрального генеза
- 4) смешанная

СПОНГИОЗНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ ВЕЩЕСТВА ГОЛОВНОГО МОЗГА, ГЕНЕРАЛИЗОВАННАЯ ИЛИ ЛОКАЛЬНАЯ АТРОФИЯ ПОЛУШАРИЙ, ГЛИОЗ И ВНУТРИКЛЕТОЧНЫЕ ВКЛЮЧЕНИЯ (АРГИРОФИЛЬНЫЕ ВКЛЮЧЕНИЯ) ВЫЯВЛЯЮТСЯ ПРИ МОРФОЛОГИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА ПРИ

- 1) прионных болезнях
- 2) хорее Гентингтона
- 3) торсионной дистонии
- 4) эпилепсии

ОСНОВНЫМИ СТРУКТУРНЫМИ ЭЛЕМЕНТАМИ ГЕНА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) энхансеры и сайленсеры
- 2) промоторы, экзоны, интроны
- 3) точки инициации репликации
- 4) повторяющиеся последовательности теломер

ОКУЛОМОТОРНАЯ АПРАКСИЯ, НИСТАГМ, АТАКСИЯ, ЗАДЕРЖКА ПСИХО-РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ, «СИМПТОМ КОРЕННОГО ЗУБА» НА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) торсионной дистонии
- 2) болезни Жубера
- 3) болезни Гиппеля – Линдау
- 4) спино-церебеллярной атаксии Мачадо – Джозефа

МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВЕН В ПОПУЛЯЦИИ С ГОДОВЫМ УРОВНЕМ РОЖДАЕМОСТИ НЕ МЕНЕЕ

- 1) 1000
- 2) 10000
- 3) 20000
- 4) 5000

СИНДРОМ СТИКЛЕРА ТИП 1 НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) мультифакториальному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМ МАНИФЕСТИРУЕТ В

- 1) дошкольном возрасте
- 2) подростковом возрасте
- 3) младенческом возрасте
- 4) неонатальном периоде

ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ ТЕСТА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК ДОЛЯ _____ РЕЗУЛЬТАТОВ ИЗ ВСЕХ РЕЗУЛЬТАТОВ У

- 1) истинно отрицательных; здоровых контролей
- 2) ложно положительных; здоровых контролей
- 3) ложно отрицательных; всех больных
- 4) истинно положительных; больных

НАРУШЕНИЕ РОСТА ВОЛОС ВСЛЕДСТВИЕ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ ИЗЛИШНЕЙ ВЫРАБОТКИ КЕРАТИНА ФОЛЛИКУЛАМИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) диффузной алопеции
- 2) андрогенной алопеции
- 3) гнездной алопеции
- 4) монилетрикса

БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ АТИПИЧНЫХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СЧИТАЮТ

- 1) фенилпироват в моче
- 2) птерины в моче
- 3) фенилпироват в крови
- 4) фениллактат в моче

СОЧЕТАНИЕ АРИТМОГЕННОЙ ПРАВОЖЕЛУДОЧКОВОЙ ДИСПЛАЗИИ, КЕРАТОДЕРМИИ И ШЕРСТИСТО-КУРЧАВЫХ ВОЛОС, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Барта
- 2) Менкеса
- 3) Карвахаль
- 4) Наксос

ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ НА

ДНК-МИКРОЧИПАХ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В %)

- 1) 10
- 2) 20
- 3) 40
- 4) 50

ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ЗИГОТЕ И В СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ЧЕЛОВЕКА НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) диплоидным
- 2) полиплоидным
- 3) анеуплоидным
- 4) гаплоидным

МУТАЦИИ В ГЕНЕ GPAR 1 ПРИВОДЯТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ, НАСЛЕДУЮЩЕЙСЯ

- 1) X-сцепленно-рецессивно
- 2) X-сцепленно-доминантно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

БОЛЕЗНЬ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) PАН
- 2) PLP1
- 3) FАН
- 4) CFTR

ДЛЯ СИНДРОМА ДАУНА НЕ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) деформации ушей
- 2) небольшого роста
- 3) тазовой почки
- 4) порока сердца

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ВСТРЕЧАЕТСЯ В

- 1) Африке
- 2) Европе
- 3) Северной Америке
- 4) Южной Америке

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЙСЯ НАЛИЧИЕМ ПРЕХОДЯЩЕЙ ПОЛНОЙ ИЛИ НЕПОЛНОЙ БЛОКАДЫ ПРАВОЙ НОЖКИ ПУЧКА ГИСА, КОСОНИСХОДЯЩИМ ПОДЪЁМОМ СЕГМЕНТА S-T В ПРАВЫХ ГРУДНЫХ ОТВЕДЕНИЯХ (V1-V3), РЕЦИДИВИРУЮЩЕЙ ПАРОКСИЗМАЛЬНОЙ ПОЛИМОРФНОЙ ЖЕЛУДОЧКОВОЙ ТАХИКАРДИЕЙ, СИНКОПАЛЬНЫХ (ОБМОРОЧНЫХ) СОСТОЯНИЙ,

ВЫСОКИМ РИСКОМ ВНЕЗАПНОЙ СЕРДЕЧНОЙ СМЕРТИ ВСЛЕДСТВИЕ ПОЛИМОРФНОЙ ЖЕЛУДОЧКОВОЙ ТАХИКАРДИИ ИЛИ ФИБРИЛЛЯЦИИ ЖЕЛУДОЧКОВ, СООТВЕТСТВУЕТ

- 1) пароксизмальной желудочковой тахикардии
- 2) синдрому Джервелла – Ланге – Нильсена
- 3) синдрому удлиненного интервала QT 1 типа
- 4) синдрому Бругада

НАИВЫСШАЯ ЧАСТОТА БОЛЕЗНИ ТЕЯ –САКСА НАБЛЮДАЕТСЯ СРЕДИ

- 1) евреев-ашкенази
- 2) финнов
- 3) якутов
- 4) афроамериканцев

К ГЕНАМ-СУПРЕССОРАМ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА ОТНОСЯТСЯ

- 1) KRAS, NRAS, BRAF
- 2) RB1, TP53
- 3) MLH1, MSH2, MSH6 и PMS2
- 4) BRCA1, BRCA2

НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ НЕСБАЛАНСИРОВАННОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ X-ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ МОЖЕТ БЫТЬ КОМПЕНСИРОВАНО

- 1) экстремальной асимметричной инактивацией интактного гомолога X-хромосомы
- 2) экстремальной асимметричной инактивацией гомолога X-хромосомы, вовлеченного в транслокацию
- 3) родительским происхождением гомолога X-хромосомы, вовлеченного в несбалансированную транслокацию
- 4) родительским происхождением аутосомного фрагмента, вовлеченного в транслокацию, в случае локализации в нем импринтированных генов

ПОД АНТИМОНГОЛОИДНЫМ РАЗРЕЗОМ ГЛАЗ ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ

- 1) опущенные наружные углы глазных щелей
- 2) узкая глазная щель
- 3) полулунная складка кожи у внутреннего угла глаза
- 4) увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц

МЫШЕЧНЫЙ ГЛИКОГЕНОЗ МАК-АРДЛЯ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) PYGL
- 2) PYGM
- 3) GYS1
- 4) SLC37A4

КРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ – ЭТО

- 1) полиплоидия
- 2) моносомия

- 3) анеуплоидия
- 4) трисомия

ВЕРНЫМ УТВЕРЖДЕНИЕМ О СООБЩЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ РОДСТВЕННИКАМ ПАЦИЕНТА, ИМЕЮЩИМ РИСК РАЗВИТИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЛИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) врач должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию таким родственникам
- 2) врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия независимо от того, просят ли родственники об этом
- 3) врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия, если они об этом попросят
- 4) врач не должен обсуждать с пациентом эти вопросы

СИНДРОМ ТСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ЗИГОТНОСТИ БЛИЗНЕЦОВ НАИБОЛЕЕ ТОЧЕН

- 1) анализ дерматоглифики
- 2) анализ групп крови
- 3) полисимптоматический метод
- 4) анализ высоко вариабельных маркеров ДНК

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, _____ СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ TWNK , КЛИНИЧЕСКИ ОТНОСИТСЯ К _____ ТИПУ

- 1) гепатоцеребральному
- 2) энцефаломиопатическому
- 3) миопатическому
- 4) гастроинтестинальному

МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА АССОЦИИРОВАНА С НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ

- 1) базальной мембраны
- 2) саркоплазмы

- 3) цитоскелета
- 4) внеклеточного матрикса

ИДЕНТИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ, ВОВЛЕЧЕННЫХ В КОМПЛЕКСНУЮ ХРОМОСОМНУЮ ПЕРЕСТРОЙКУ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) спектрального кариотипирования (SKY)
- 2) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения (HR-CGH)
- 3) микроматричного хромосомного анализа
- 4) хромосомной микродиссекции

РАННЯЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ОПРЕДЕЛЯЕТ ТАКТИКУ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТА ПРИ

- 1) частой желудочковой экстрасистолии
- 2) вторичном дефекте межпредсердной перегородки
- 3) катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии
- 4) фибрилляции предсердий

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ХРОМОСОМНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ, ЗАТРАГИВАЮЩИХ ИМПРИНТИРОВАННЫЕ ГЕНЫ, ЗАВИСИТ ОТ

- 1) состава неимпринтированных генов в хромосомном регионе, затронутом мутацией
- 2) родительского происхождения интактной хромосомы, не затронутой мутацией
- 3) родительского происхождения хромосомы, на которой возникла мутация
- 4) размера хромосомной мутации

СИНДРОМ ПАЛЬМОПЛАНТАРНОЙ КЕРАТОДЕРМИИ С ГЛУХОТОЙ/ТУГОУХОСТЬЮ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) Жильбера
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
- 4) Джервелла - Ланге-Нильсена

СВИДЕТЕЛЬСТВОМ КЛЮЧЕВОЙ РОЛИ ПОВРЕЖДЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В РАЗВИТИИ ОПУХОЛЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) независимость опухоли от внешних факторов роста
- 2) прорастание опухоли кровеносными сосудами
- 3) существование вирус-опосредованных форм рака
- 4) способность опухоли к метастазированию

СИНДРОМ SWAYD ПРИВОДИТ К

- 1) двусторонней аплазии семявыносящих протоков и обструктивной азооспермии
- 2) нарушению дифференцировки клеток Лейдига и атрофии яичек;
- 3) аплазии герминативного эпителия в извитых семенных канальцах и секреторной азооспермии
- 4) нарушению формирования пола с дефицитом маскулинизации

**ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА У ЗДОРОВЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ
УРОВЕНЬ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 0-5,0 мг/дл (0-300 мкмоль/л)
- 2) 0-3,0 мг/дл (0-180 мкмоль/л)
- 3) 0-2,0 мг/дл (0-120 мкмоль/л)
- 4) 0-4,0 мг/дл (0-240 мкмоль/л)

ГЕН ЯВЛЯЕТСЯ УЧАСТКОМ МОЛЕКУЛЫ

- 1) гликолипида
- 2) белка
- 3) ДНК
- 4) АТФ

ПОД МОНОСОМИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- 2) геномную мутацию, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом
- 3) полное отсутствие гомологов какой-либо пары хромосом
- 4) отсутствие одной из гомологичных хромосом

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЕПАРАН-Н-СУЛЬФАТАЗЫ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА _____ ТИПА**

- 1) II
- 2) I
- 3) VII
- 4) III

**НАЛИЧИЕ ДИСТАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ СЛАБОСТИ, ДИСТАЛЬНЫХ АТРОФИЙ МЫШЦ,
ДЕФОРМАЦИИ СТОП И КИСТЕЙ, СНИЖЕНИЯ СУХОЖИЛЬНЫХ РЕФЛЕКСОВ
ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТАВИТЬ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ**

- 1) моторно-сенсорной полинейропатии
- 2) спинальной амиотрофии
- 3) миодистрофии Дюшенна
- 4) спастической параплегии Штрюмпеля

**АКТИВНОЕ МЕТАСТАЗИРОВАНИЕ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНО МУТАЦИЯМИ В
ГЕНАХ**

- 1) метаболизма меланина
- 2) комплекса гистосовместимости
- 3) рибосомальных белков
- 4) клеточной адгезии

ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП С ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) пигментная дегенерация сетчатки

- 2) глаукома
- 3) катаракта
- 4) вертикальный надъядерный паралич зрения

К НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЁННОМУ ОСЛОЖНЕНИЮ НАСЛЕДСТВЕННОГО СФЕРОЦИТОЗА ОТНОСЯТ

- 1) билирубиновые желчные камни
- 2) хрупкость костей
- 3) инфаркты миокарда
- 4) тромбозы

СОЧЕТАНИЕ ПОСТАКСИАЛЬНОЙ ПОЛИДАКТИЛИИ КИСТИ И СТОПЫ С НЕЗАРАЩЕНИЕМ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ (СИМФИЗ КОСТНОЙ ДУГИ) И/ИЛИ АНОМАЛИЯМИ НИЖНИХ РЕЗЦОВ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) акрофациального дизостоза
- 2) оро-фацио-дигитального синдрома
- 3) эктодермальной дисплазии
- 4) синдрома Эллиса – Ван Кревельда

ФЛЮКТУАЦИЯ ЧАСТОТ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОЗНАЧАЕТ

- 1) обнаружение давно существующего тератогена
- 2) проявление случайной флюктуации
- 3) увеличение количества тератогенов
- 4) появление нового тератогена

ДИСПРОПОРЦИОНАЛЬНАЯ КОРОТКОКОНЕЧНОСТНАЯ НИЗКОРОСЛОСТЬ, ВАРУСНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ БЕДЕР, ДИСПЛАЗИЯ ТАЗОБЕДРЕННЫХ СУСТАВОВ, УТОЛЩЕННЫЕ МЕТАФИЗЫ, ГИПОПЛАЗИЯ ДИСТАЛЬНЫХ ФАЛАНГ ПАЛЬЦЕВ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) ахондроплазии
- 2) метафизарной хондродисплазии Шмидта
- 3) несовершенного остеогенеза
- 4) синдрома Сиклера

ГЕМОФИЛИЯ А И ГЕМОФИЛИЯ В НАСЛЕДУЮТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

- 1) глюкоцереброзидазы
- 2) галактоцереброзидазы
- 3) альфа-глюкозидазы
- 4) альфа-галактозидазы

МЕТОД HR-CGH ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) зарегистрировать потерю хромосомного материала, размером не менее 5 млн.п.о. в точках разрыва при хромосомной транслокации
- 2) детектировать триплоидный хромосомный набор
- 3) определить процент анеуплоидных клеток при хромосомном мозаицизме
- 4) установить родительское происхождение хромосомной перестройки

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ВОЛЬФА - ХИРШХОРНА, ОТНОСЯТ

- 1) широкую грудную клетку с комбинированной деформацией грудины
- 2) тугоухость
- 3) преаурикулярные фистулы ушных раковин
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

ПРИ НОРМАЛЬНОМ ПРОТЕКАНИИ МИТОЗА

- 1) все хромосомы расходятся синхронно
- 2) некоторые хромосомы могут отставать
- 3) некоторые хромосомы могут опережать остальные
- 4) некоторые хромосомы могут распадаться на фрагменты

НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИЯ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В МОЗГЕ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) наличием частой мутации в гене CBS
- 2) генетической гетерогенностью
- 3) тяжелым поражением печени
- 4) манифестацией в неонатальном возрасте

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ АТРЕЗИИ ПИЩЕВОДА ЯВЛЯЕТСЯ (В НЕДЕЛЯХ)

- 1) 32-34
- 2) 12-14
- 3) 5-6
- 4) 20-22

ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) трисомия
- 2) транслокация
- 3) дисомия
- 4) делеция

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМ СОТОСА МОЖНО ИСКЛЮЧИТЬ ИЗ ПЕРЕЧНЯ ПРЕДПОЛАГАЕМЫХ ДИАГНОЗОВ, ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА

- 1) большая голова с выступающим лбом
- 2) костный возраст опережает паспортный

- 3) высокий рост
- 4) низкий рост

КАКОЙ ВИД ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ?

- 1) трисомия по аутосомам
- 2) моносомия по X-хромосоме
- 3) моносомия по аутосомам
- 4) трисомия по половым хромосомам

ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ СВОЙСТВ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) передача по наследству
- 2) обратимость в пределах одного поколения
- 3) зависимость проявления от расположения на хромосоме
- 4) проявление у всех особей популяции

ЕСЛИ ДИСКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ПО БОЛЕЗНИ КРОНА СОСТАВЛЯЕТ 15%, А ДИЗИГОТНЫХ 70%, ТО КОНКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ И ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ _____ % СООТВЕТСТВЕННО

- 1) 65 и 35
- 2) 55 и 45
- 3) 75 и 25
- 4) 85 и 30

В ИНТЕРФАЗЕ МЕЖДУ ДВУМЯ МИТОТИЧЕСКИМИ ДЕЛЕНИЯМИ ПРОИСХОДИТ

- 1) репликация хромосом
- 2) обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами
- 3) диминуция (потеря определённой части) хроматина
- 4) репликация центромерных областей хромосом

ЕСЛИ ОДИН ИЗ РОДИТЕЛЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ ДОМИНАНТНОЙ ГОМОЗИГОТОЙ ПО РЕЗУС-ФАКТОРУ, А ДРУГОЙ - РЕЦЕССИВНОЙ ГОМОЗИГОТОЙ ПО ЭТОМУ ГЕНУ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ ПОЛОЖИТЕЛЬНОГО РЕЗУС-ФАКТОРА У ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

СИНДРОМ ЛИ МОЖЕТ НАСЛЕДОВАТЬСЯ КАК ПО _____, ТАК И ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантному, мультифакториальному
- 2) аутосомно-рецессивному; аутосомно-доминантному
- 3) митохондриальному; аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному рецессивному; аутосомно-доминантному

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ЛЕЧЕНИЯ СИНДРОМА ПРАДЕРА – ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) патогенетический
- 2) симптоматический
- 3) этиологический
- 4) заместительный

СИСТЕМА CRISPR/CAS9 БЫЛА

- 1) открыта в клетках человека
- 2) разработана биофизиками
- 3) разработана биологами-синтетиками
- 4) открыта у бактерий

СИНДРОМ LEOPARD, ТИП 1, 2, 3 ЯВЛЯЕТСЯ АЛЛЕЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ СИНДРОМА

- 1) Нунан 1, 5, 7
- 2) Ваарденбурга
- 3) Ротмунда – Томсона
- 4) Вернера

К ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКАМ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА ОТНОСЯТ

- 1) наличие «кофейных пятен» на коже
- 2) преждевременное половое развитие
- 3) нанизм
- 4) липодистрофию

К ВРОЖДЕННЫМ НАРУШЕНИЯМ ГЛИКОЗИЛИРОВАНИЯ ПРИВОДИТ ДЕФЕКТ

- 1) фермента щелочной фосфатазы
- 2) фермента аргиназы
- 3) фермента фосфоманномутазы
- 4) ферментного комплекса дегидрогеназ

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) определение последовательности нуклеотидов ДНК
- 2) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
- 3) метод «сортировки» хромосом
- 4) исследование взаимодействия ДНК с белками

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СИНДРОМА МАРТИНА – БЕЛЛ СОСТАВЛЯЕТ 1 НА _____ НОВОРОЖДЁННЫХ МАЛЬЧИКОВ

- 1) 4000
- 2) 1000
- 3) 10000
- 4) 8000

БЕССИМПТОМНО МОЖЕТ ПРОТЕКАТЬ

- 1) неонатальной адренолейкодстрофии
- 2) синдроме Цельвегера

- 3) болезнь Рефсума
- 4) акаталаземия

У ПАЦИЕНТОВ С КАРИОТИПОМ 46, XX/46, XY ЧАСТО ОТМЕЧАЮТ

- 1) нарушение роста, умственную отсталость
- 2) преждевременное половое созревание
- 3) овотестикулярную форму нарушения формирования пола
- 4) гипогонадотропный гипогонадизм

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ПРИЧИНАМИ ИЗОЛИРОВАННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОТНОСЯТ

- 1) мультифакториальные причины
- 2) хромосомные нарушения
- 3) мутации в одном из генов раннего развития
- 4) тератогены

ПОНЯТИЕ КЛЕТочная ДЕТЕРМИНАЦИЯ ПОДРАЗУМЕВАЕТ

- 1) структурно-функциональное преобразование клеток в различные специализированные клетки
- 2) деление клеток
- 3) запрограммированную гибель клеток
- 4) predetermined программу развития эмбриональных зачатков с образованием специализированных тканей

ПРИСУТСТВИЕ ЭУХРОМАТИНОВОГО МАТЕРИАЛА В СОСТАВЕ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ БЫТЬ ДОКАЗАНО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) метода FISH с теломерными ДНК-зондами
- 2) карiotипирования прометафазных хромосом
- 3) интерфазного FISH-анализа с центромеро-специфичным ДНК-зондом
- 4) микроматричной сравнительной геномной гибридизации

ВЫСОКОЕ КАЧЕСТВО ДАННЫХ В РЕГИСТРАХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ

- 1) точностью описания фенотипа, полнотой учёта и соблюдением сроков регистрации ВПР
- 2) отсутствием описания фенотипа, ограничением сроков регистрации ВПР
- 3) ограничением регистрируемых случаев только живорожденными
- 4) регистрацией только внешних пороков развития

КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СВЯЗАНА С ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ФЕРМЕНТА

- 1) фенилаланингидроксилазы
- 2) дигидрофолатредуктазы
- 3) дигидроптеридинредуктазы
- 4) галактозидазы

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ МИКРОЦЕФАЛИЮ, РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА, ПОЛИДАКТИЛИЮ ИЛИ СИНПОЛИДАКТИЛИЮ, ПОРОКИ РАЗВИТИЯ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ, ПОЗВОЛЯЕТ ПРЕДПОЛОЖИТЬ СИНДРОМ

- 1) Эдвардса
- 2) Сотоса
- 3) Дауна
- 4) Патау

ВО ИЗБЕЖАНИЕ НАКОПЛЕНИЯ ПРОПИОНОВОЙ КИСЛОТЫ – ПРОДУКТА β -ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ С НЕЧЁТНЫМ ЧИСЛОМ АТОМОВ УГЛЕРОДА, ПАЦИЕНТАМ С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ РЕКОМЕНДОВАНО ОГРАНИЧЕНИЕ КВОТЫ ____ ДО 50-60% ОТ СУТОЧНОЙ ВОЗРАСТНОЙ НОРМЫ

- 1) углеводов
- 2) карнитина
- 3) белков
- 4) жиров

ЕСЛИ У НОВОРОЖДЕННОГО ОТМЕЧАЮТСЯ ПРИЗНАКИ МЕНИНГОЭНЦЕФАЛИТА: РВОТА, БЕСПОКОЙСТВО, ВЯЛОСТЬ, СОНЛИВОСТЬ, СУДОРОГИ, РИГИДНОСТЬ МЫШЦ ЗАТЫЛКА, ГИПЕРРЕФЛЕКСИЯ, ГИДРОЦЕФАЛИЯ, ХОРИОРЕТИНИТ, ТО ЭТОТ СИМПТОМОКОМПЛЕКС ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) цитомегаловирусной инфекции
- 2) буллезного эпидермолиза
- 3) токсоплазмоза
- 4) врожденного сифилиса

ГЕНО-ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ КОРРЕЛЯЦИИ ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ

- 1) позволяют точно разграничить церебральные формы и адреномиелонейропатию
- 2) отсутствуют
- 3) позволяют точно разграничить детскую и юношескую церебральную формы
- 4) позволяют точно разграничить адреномиелонейропатию и изолированную надпочечниковую недостаточность

СПЕЦИФИЧЕСКИМ, ВЫСОКОИНФОРМАТИВНЫМ ТЕСТОМ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ ПРОБА С

- 1) фолиевой кислотой
- 2) левокарнитином
- 3) Д-пеницилламином
- 4) тиамином

ТРИПЛЕТОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте
- 2) аномальную трехнитевую структуру ДНК

- 3) три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту
- 4) три аминокислоты в полипептидной цепи

НАСЛЕДОВАНИЕ ГРУПП КРОВИ У ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ ТАКОГО ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ КАК

- 1) эпистаз
- 2) полимерия
- 3) комплементарность
- 4) кодоминирование

ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПАХИОНИХИИ СЧИТАЮТ

- 1) сочетание дистрофии кожи, участки гипопигментированной кожи и умственная отсталость
- 2) большой пигментный невус, локализующийся на спине, ягодицах и и верхней части нижних конечностей
- 3) сочетание эктодермальных дисплазий с гипертрофической дистрофией ногтей
- 4) парастезии верхних и нижних конечностей

К ОСНОВНЫМ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМ ОСЛОЖНЕНИЯМ ПРИ СИНДРОМЕ ЭЛЕРСА – ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) спонтанные переломы
- 2) рецидивирующие вывихи
- 3) отслойку сетчатки
- 4) спонтанный разрыв легких

ПРАЙМЕРЫ, НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР, НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) специфический и вырожденный
- 2) комплементарный и не комплементарный
- 3) тандемный и инвертированный
- 4) прямой и обратный

ПЛАЗМОЛОГЕНАМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) фосфолипиды миелина
- 2) белки плазмы
- 3) белки на поверхности эритроцитов
- 4) белки пероксисомной мембраны

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ПРИЧИНОЙ КОТОРОГО ЯВЛЯЮТСЯ ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Пирсона
- 2) хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия
- 3) синдром Кернса - Сейра
- 4) синдром MERRF

ВЫРОЖДЕННОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА ОЗНАЧАЕТ, ЧТО

- 1) одной аминокислоте соответствует несколько кодонов
- 2) каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами
- 3) каждый кодон соответствует только одной аминокислоте
- 4) каждый нуклеотид входит в состав только одного триплета

ДЛЯ СИНДРОМА ДЕ МОРСЬЕ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гиперплазия зрительных нервов
- 2) агенезия/гипоплазия прозрачной перегородки и мозолистого тела
- 3) киста кармана Ратке
- 4) расширение субарахноидальных пространств

ПОДОСТРАЯ НЕКРОТИЗИРУЮЩАЯ ЭНЦЕФАЛОМИЕЛОПАТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ СИНОНИМОМ СИНДРОМА

- 1) Пирсона
- 2) Ли
- 3) Барта
- 4) Керсна - Сейра

В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ ДВОЮРОДНЫХ БРАТА И СЕСТРЫ, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО ОТЕЦ ЖЕНИХА СТРАДАЛ ЛЁГКОЙ ФОРМОЙ ГИСТИДИНЕМИИ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/12
- 2) 1/4
- 3) 1/8
- 4) 1/16

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА «ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ» ПРОВОДИТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) экскреции гликозаминогликанов в моче
- 2) спектра аминокислот в крови и ликворе
- 3) содержания церуллоплазмينا и меди в крови и моче
- 4) уровня триглицеридов в крови

В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ ДВОЮРОДНЫХ СЕСТРЫ И БРАТА, РОДНАЯ СЕСТРА КОТОРОГО БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА (БЕЗ УЧЕТА ЛЕТАЛЬНЫХ ЭКВИВАЛЕНТОВ) СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/12
- 2) 1/24
- 3) 1/32
- 4) 1/16

СИНДРОМ ТИМОТИ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

4) X-сцепленному доминантному

ТЕРМИН «МУТАЦИЯ» ВВЕЛ

- 1) Гуго де Фриз
- 2) Грегор Мендель
- 3) Томас Морган
- 4) Кэлвин Бриджесс

МУТАЦИЮ CFTR:p.F508de МОЖНО ВЫЯВИТЬ С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА

- 1) секвенирования ДНК
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ
- 3) метил-чувствительной ПЦР
- 4) хромосомного микроматричного анализа

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) брахицефалия
- 2) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах
- 3) умственная недостаточность
- 4) подвывих хрусталика

ОГРАНИЧЕНИЕМ В ИСПОЛЬЗОВАНИИ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (ARRAY-CGH) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) неспособность выявлять анеуплоидии
- 2) неспособность выявлять хромосомные микродупликации
- 3) низкий уровень разрешения
- 4) неспособность детекции сбалансированных хромосомных перестроек

ЧТО ТАКОЕ «ЯДЕРНАЯ СЕМЬЯ» ПРИ СЕГРЕГАЦИОННОМ АНАЛИЗЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ?

- 1) три поколения семьи
- 2) четыре поколения семьи
- 3) пять поколений семьи
- 4) родители и их дети

ДЛЯ СИНДРОМА НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ С ОНИХОДИСТРОФИЕЙ ХАРАКТЕРНА ТУГОУХОСТЬ

- 1) центрального генеза
- 2) кондуктивная
- 3) нейросенсорная
- 4) смешанная

В СОСТАВ ЯДЕРНОГО МАТРИКСА ВХОДЯТ

- 1) конденсины и кохезины
- 2) ламины и дистрогликаны

- 3) F-актин и дистрофин
- 4) трипсин и пепсин

ПРИ Y-СЦЕПЛЕННОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ВЕРОЯТНОСТЬ ПЕРЕДАЧИ ПРИЗНАКА ОТ ОТЦА К СЫНОВЬЯМ СОСТАВЛЯЕТ ____ ПРОЦЕНТОВ

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 25

МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ВЫСОКОГО РАЗРЕШЕНИЯ (HR-CGH) ОСНОВАН НА

- 1) использовании высокоплотных ДНК-микроматриц
- 2) использовании рестрикционного фрагментирования ДНК-библиотек
- 3) построении динамического референсного интервала, в пределах которого отклонение гибридизационного профиля, является нормальным
- 4) применении ультразвуковой фрагментации ДНК-библиотек

БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ЭЯКУЛЯТА, ОПРЕДЕЛЯЮЩИМ ФУНКЦИОНАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ СЕМЕННЫХ ПУЗЫРЬКОВ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) цинк
- 2) лимонная кислота
- 3) карнитин
- 4) фруктоза

ДЕЛЕЦИЮ НЕСКОЛЬКИХ ГЕНОВ, ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНО РАСПОЛОЖЕННЫХ НА ОДНОЙ ХРОМОСОМЕ, ОТНОСЯТ К

- 1) геномным мутациям
- 2) хромосомным абберациям
- 3) эпигенетическим изменениям
- 4) генным мутациям

ПЕРВЫЙ УРОВЕНЬ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН НА ВЫЯВЛЕНИЕ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА ПРОВОДЯТ ОРГАНИЗАЦИИ _____ СЛУЖБЫ

- 1) терапевтической
- 2) педиатрической
- 3) медико-генетической
- 4) акушерско-гинекологической

ФЕРМЕНТ МЕТИОНИН-СИНТАЗА-РЕДУКТАЗЫ КОДИРУЕТСЯ ГЕНОМ

- 1) MTRR
- 2) F2
- 3) MTR
- 4) MTHF

ПО КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ БЕТА-ТАЛАССЕМИЮ ПОДРАЗДЕЛЯЮТ НА

- 1) β^0 -талассемию, β^+ - талассемию
- 2) малую, большую
- 3) бессимптомную, ярковыраженную
- 4) минимальную, основную

В ОСНОВЕ ПАТОГЕНЕЗА ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЛЕЖИТ

- 1) неправильная закладка нервной трубки
- 2) дефект β -окисления жирных кислот
- 3) дефект окислительного фосфорилирования
- 4) накопление субстратов в органах и тканях организма

ОСНОВНЫМ УЧРЕЖДЕНИЕМ, В КОТОРОМ ПРОВОДЯТ ЗАБОР ОБРАЗЦОВ КРОВИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) стационар, в который ребенок переведен по медицинским показаниям, при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме
- 2) городская поликлиника по месту жительства родителей новорождённого
- 3) детская поликлиника по месту жительства, при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме
- 4) родильный дом или иное государственное или муниципальное учреждение здравоохранения, оказывающее медицинскую помощь женщинам в период родов

БОЛЕЗнь ГЕНТИНГТОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) только аутосомно-рецессивным
- 2) только аутосомно-доминантным
- 3) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным

ПРЕПАРАТ ДЛЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ МУКОВИСЦИДОЗА , ПОВЫШАЮЩИЙ КОЛИЧЕСТВО ДЕФЕКТНОГО БЕЛКА CFTR НА ПОВЕРХНОСТИ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЮТ

- 1) потенциатором
- 2) корректором
- 3) стимулятором
- 4) индуктором

СПОНТАННЫЕ КРОВОТЕЧЕНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Марфана
- 2) синдрома Элерса – Данло
- 3) несовершенного остеогенеза
- 4) синдрома Стиклера

ПРИ ОЦЕНКЕ ПОВТОРНОГО РИСКА РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ ДЕЛЕЦИИ 22q11.2 В ОТЯГОЩЁННОЙ СЕМЬЕ НЕОБХОДИМО УЧИТЫВАТЬ, ЧТО

- 1) большинство случаев возникают de novo
- 2) прямая передача делеции от родителей ребенку невозможна
- 3) большинство случаев являются семейными
- 4) большинство случаев являются следствием сегрегации сбалансированной перестройки у родителей

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ УЗКИЕ ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ, МИКРОФТАЛЬМИЮ, УЗКИЙ НОС С ГИПОПЛАЗИЕЙ КРЫЛЬЕВ, СИНДАКТИЛИЮ IV-V ПАЛЬЦЕВ КИСТИ, КАМПТОДАКТИЛИЮ, ГИПОПЛАЗИЮ ЭМАЛИ ЗУБОВ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Вольфа-Хиршхорна
- 2) Кабуки
- 3) глазо-зубо-пальцевого
- 4) Смита- Лемли-Опица

В ПОПУЛЯЦИЯХ ИЗОЛЯТАХ МОЖЕТ БЫТЬ ПОВЫШЕНА ЧАСТОТА _____ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) аутосомно-доминантных
- 2) аутосомно-рецессивных
- 3) Y-сцепленных
- 4) митохондриальных

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ СТАНДАРТНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО КОНСТИТУТИВНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ИССЛЕДОВАТЬ _____ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ИЗ _____

- 1) 30; одной культуры клеток
- 2) 11; одной культуры клеток
- 3) по 5; двух независимых культур или разных ворсин
- 4) по 11; двух независимых культур или разных ворсин

ПРИ АНОМАЛИИ ПЬЕРА РОБЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ КОД

- 1) Q18.8 – другие уточненные пороки развития лица и шеи
- 2) Q35 – расщелина неба
- 3) Q87.0 – синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица
- 4) Q75.9 – врожденная аномалия костей черепа и лица неуточненная

МУТАЦИИ В ГЕНЕ GJB2 НЕ ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) синдрома Марфана
- 2) синдрома Bart-Pumphrey
- 3) синдрома кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
- 4) пальмоплантарной кератодермы с глухотой/тугоухостью

ПРИ ЧАСТОТЕ АЛЛЕЛЯ L^M , СИСТЕМЫ MN ГРУПП КРОВИ, РАВНОЙ 56%, ЧАСТОТА ГЕНОТИПА $L^M L^N$ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 36
- 2) 44
- 3) 49
- 4) 28

У МАЛЬЧИКА, 11 ЛЕТ, С ЖАЛОБАМИ НА ПОВЫШЕННУЮ СКЛОННОСТЬ К КРОВОТЕЧЕНИЯМ, ОБРАЗОВАНИЮ ГЕМАТОМ, ВЫВИХАМ СУСТАВОВ, С ПОВЫШЕННОЙ ПОДВИЖНОСТЬЮ СУСТАВОВ, ЭЛАСТИЧНОЙ, РАСТЯЖИМОЙ КОЖЕЙ И ОБРАЗОВАНИЕМ РУБЦОВ В ОБЛАСТИ ЛОКТЕВЫХ И КОЛЕННЫХ СГИБОВ, ЭПИКАНТОМ, ГИПЕРТЕЛОРИЗМОМ, МИОПИЕЙ, ПАХОВОЙ ГРЫЖЕЙ, РАСШИРЕНИЕМ ВЕН НА НОГАХ, ПРИ НЕОТЯГОЩЁННОМ СЕМЕЙНОМ АНАМНЕЗЕ, НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) болезнь Верльгофа
- 2) болезнь Марфана
- 3) синдром Элерса – Данлоса
- 4) синдром Рубинштейна – Тейби

ОСНОВНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ КОАГУЛОГРАММЫ ПРИ ГЕМОФИЛИИ ВКЛЮЧАЮТ

_____ ВРЕМЕНИ СВЁРТЫВАНИЯ КРОВИ, _____ АЧТВ, _____ ТРОМБИНОВОГО ВРЕМЕНИ

- 1) увеличение; уменьшение; уменьшение
- 2) увеличение; уменьшение; увеличение
- 3) увеличение; увеличение; увеличение
- 4) уменьшение; уменьшение; уменьшение

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА НУНАН ЧАЩЕ ВСЕГО ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) DMD
- 2) PTPN11
- 3) SMN 1
- 4) SCN1A

МУКОЛИПИДОЗ II ТИПА СЛЕДУЕТ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) липофусцинозами
- 2) мукополисахаридозами
- 3) гликогенозами
- 4) сфинголипидозами

НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, СВЯЗАННОЕ С ПОЛНЫМ НАРУШЕНИЕМ ЦВЕТОВОСПРИЯТИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) ахроматопсия
- 2) атрофия

- 3) амблиопия
- 4) дисхроматопсия

**СИНДРОМ ЭМБЕРГЕРА (ПЕРВИЧНАЯ ЛИМФЕДЕМА С МИЕЛОДИСПЛАЗИЕЙ)
НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ**

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

**ПАЦИЕНТАМ С БОЛЕЗНЬЮ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» КВОТУ БЕЛКА НАТУРАЛЬНЫХ
ПРОДУКТОВ ОПРЕДЕЛЯЮТ С УЧЕТОМ МИНИМАЛЬНОЙ ПОТРЕБНОСТИ В**

- 1) лейцине, валине, изолейцине
- 2) аланине, тирозине, пролине
- 3) орнитине, глицине
- 4) аргинине, цитруллине

ПРОМОТОР РАСПОЛАГАЕТСЯ

- 1) сразу после иницирующего кодона
- 2) в начале гена
- 3) в конце гена
- 4) перед терминирующим кодоном

**НАРУШЕНИЯ БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ЦЕЛЕСООБРАЗНО
ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ С**

- 1) нарушениями обмена галактозы
- 2) органическими ацидуриями
- 3) гликогенозами
- 4) нарушениями цикла мочевинообразования

**ОГРАНИЧЕНИЕМ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ЦЕНТРОМЕРО-СПЕЦИФИЧНЫХ ДНК-ЗОНДОВ В
FISH-АНАЛИЗЕ ЯВЛЯЕТСЯ НЕВОЗМОЖНОСТЬ ДЕТЕКЦИИ**

- 1) полиплоидии
- 2) трисомии хромосом
- 3) структурных перестроек хромосом
- 4) моносомии хромосом

**ОРГАНАМИ-МИШЕНЯМИ ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА
ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) поджелудочная железа и кишечник
- 2) сердце и почки
- 3) печень и легкие
- 4) мышцы и скелет

У БАКТЕРИЙ СИСТЕМА CRISPR/CAS9 УНИЧТОЖАЕТ ВИРУС ПУТЕМ

- 1) ингибирования посттрансляционной модификации вирусных белков
- 2) ингибирования вирусной ДНК-полимеразы
- 3) фрагментации нуклеокапсида вируса
- 4) фрагментации ДНК вируса

СЕМЕЙНЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ АССОЦИИРОВАН С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) детоксикации ксенобиотиков
- 2) репарации неспаренных нуклеотидов
- 3) репарации двунитевых разрывов ДНК
- 4) белков внеклеточного матрикса

ПРИ КОДОМИНИРОВАНИИ ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ ОРГАНИЗМОВ РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ФЕНОТИПУ БУДЕТ

- 1) 1:1:1
- 2) 1:2:1
- 3) 3:1
- 4) 1:3

СОЧЕТАНИЕ ПРИЗНАКОВ УДЛИНЁННОГО ИНТЕРВАЛА QT С АТРИОВЕНТРИКУЛЯРНОЙ БЛОКАДОЙ 2 СТЕПЕНИ, СИНДАКТИЛИЕЙ, АНОМАЛИЯМИ УМСТВЕННОГО И ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Андерсена – Тавила
- 2) Тимоти
- 3) Романо-Уорда
- 4) Бругада

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ 1 ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2F ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) SGCD
- 2) GYG1
- 3) SUCLA2
- 4) RYR1

СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛОГОМ

- 1) флуоресцентной in situ гибридизации на интерфазных ядрах
- 2) межвидовой флуоресцентной in situ гибридизации
- 3) микроматричной сравнительной геномной гибридизации

4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизации

ХАРАКТЕРНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ЧЕРТ ЛИЦА ПО ТИПУ «ГАРГОИЛИЗМА» ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I ТИПА ФОРМИРУЮТСЯ

- 1) к концу первого года жизни
- 2) с рождения
- 3) в подростковом возрасте
- 4) после 5 лет

СРЕДИ СИНДРОМАЛЬНЫХ ФОРМ, СВЯЗАННЫХ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ СЕРДЦА, ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СОСТАВЛЯЮТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50
- 2) 15
- 3) 5
- 4) 75

СИНДРОМ MELAS НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) митохондриальному

СИСТЕМОЙ CRISPR/CAS9 МОГУТ БЫТЬ ОТРЕДАКТИРОВАНЫ

- 1) последовательности ДНК
- 2) белки
- 3) жиры
- 4) низкомолекулярные вещества

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ЧЕТВЕРОЮРОДНЫХ СИБСОВ РАВЕН

- 1) $1/64$
- 2) $1/32$
- 3) $1/128$
- 4) $1/256$

КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ

- 1) степень влияния генетических факторов на признак
- 2) тип наследования
- 3) частоту мутаций в популяции
- 4) степень влияния средовых факторов на признак

КОФЕРМЕНТЫ ПРИМЕНЯЮТСЯ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ДЛЯ

- 1) увеличения поступления субстратов
- 2) снижения токсичности метаболитов

- 3) стимуляции работы дефектного фермента
- 4) выведения токсичных метаболитов

НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отставание в росте и физическом развитии
- 2) нарушение функции внутренних органов
- 3) умственная отсталость
- 4) прогрессирующая потеря слуха

ПРИ НАЛИЧИИ ПРИЗНАКОВ КАК ЗАДЕРЖКА ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ, ВЫРАЖЕННАЯ ЗАДЕРЖКА РОСТА ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ, МИКРОЦЕФАЛИЯ, КЛЮВОПОДОБНЫЙ НОС, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, У РЕБЕНКА СЛЕДУЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Ларона
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Сильвера-Рассела
- 4) Секкеля

НА 3-ЕЙ НЕДЕЛЕ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ПРОИСХОДИТ

- 1) закладка сердечно-сосудистой системы
- 2) закрытие нёба
- 3) завершение формирования половых органов
- 4) формирование пальцев

В ПРОБИРКУ С ГЕПАРИНОМ КОСТНЫЙ МОЗГ ИЛИ КРОВЬ НАБИРАЮТ ДЛЯ

- 1) секвенирования
- 2) цитогенетического исследования
- 3) биобанкирования
- 4) полимеразной цепной реакции

СТЕПЕНЬ ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПРОЯВЛЕНИЯ АЛЛЕЛЯ НАЗЫВАЮТ

- 1) пенетрантностью
- 2) экспрессивностью
- 3) дискретностью
- 4) специфичностью

ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ АНЕУПЛОИДИЙ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН МИНИМАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОГО ОКРАШИВАНИЯ НЕ БОЛЕЕ _____ БЭНДОВ

- 1) 700
- 2) 300
- 3) 500
- 4) 400

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) алкаптонурия
- 2) болезнь Нимана – Пика
- 3) фенилкетонурия
- 4) синдром Марфана

ПРИ СИНДРОМЕ АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ С ТУГОУХОСТЬЮ, ОФТАЛЬМОПЛЕГИЕЙ, МИОПАТИЕЙ, АТАКСИЕЙ И НЕЙРОПАТИЕЙ, НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТЕЧЕНИЕМ

- 1) стационарным
- 2) ремитирующим
- 3) прогрессирующим
- 4) доброкачественным

ТИПИЧНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ СИНДРОМА СИЛЬВЕРА-РАССЕЛА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) широкая грудная клетка
- 2) укорочение туловища
- 3) выраженный поясничный лордоз
- 4) асимметрия тела

ПРИ ДНК-ДИАГНОСТИКЕ РАННИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВЕДЕНИЕ

- 1) секвенирование генов, кодирующих калиевые каналы
- 2) секвенирования клинического экзона
- 3) полноэкзомного секвенирования
- 4) секвенирование генов, кодирующих натриевые каналы

ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
- 2) 45,XY,der(21;21)(q10;q10)
- 3) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+14
- 4) 46,XY,der(15;21)(q10;q10),+15

РЕЗУЛЬТАТЫ, ПОЛУЧЕННЫЕ КЛАССИЧЕСКИМ БЛИЗНЕЦОВЫМ МЕТОДОМ

- 1) распространяются на всю популяцию
- 2) применимы только к близнецам
- 3) применимы только к детям из одной семьи
- 4) распространяются только на генетически связанных индивидов

АКТИВИРУЮЩАЯ МУТАЦИЯ В ПРОТООНКОГЕНЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ

- 1) на метилированном аллеле
- 2) при наследовании от родителя
- 3) при делеции гомологичного аллеля
- 4) в гетерозиготном состоянии

МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ В МЫШЕЧНОЙ ТКАНИ ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

- 1) обусловлены накоплением аномальных митохондрий
- 2) связаны с воспалительной реакцией организма
- 3) обусловлены снижением количества митохондрий в клетках
- 4) связаны с пролиферацией соединительной ткани

НАЛИЧИЕ ШИРОКИХ ПЕРВЫХ ПАЛЬЦЕВ КИСТЕЙ И СТОП В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY,del(16)(p13.3) ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ СИНДРОМА

- 1) Лежена
- 2) Ангельмана
- 3) Рубинштейна – Тейби
- 4) Вольфа – Хиршхорна

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКОМ РАХИТЕ ОЦЕНИВАЕТСЯ ПО

- 1) динамике уровня фосфора и кальция в крови и моче, активности щелочной фосфатазы, уровню паратгормона в крови
- 2) динамике роста, деформаций скелета, изменений структуры костной ткани на рентгенограммах и активности ребенка, уровню щелочной фосфатазы
- 3) уровню кальция в крови и моче, уровню паратгормона в крови и активности щелочной фосфатазы, динамике роста волос, динамике роста костей нижних конечностей
- 4) динамике роста, уровню фосфора в крови, уровню кальция в крови и моче, динамике роста зубов

ПРИ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ПРИНЦИП ДИЕТОТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ОГРАНИЧЕНИИ

- 1) лактозы
- 2) жиров
- 3) метионина
- 4) белков

ПРИЧИНОЙ ЦИСТИНОЗА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) PAH
- 2) CTNS
- 3) FAH
- 4) CFTR

ДИАРЕЯ, МАЛЬАБСОРБЦИЯ, НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА, НИЗКИЕ УРОВНИ ХОЛЕСТЕРИНА И ТРИГЛИЦЕРИДОВ ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ СИМПТОМАМИ

- 1) болезнь Вильсона – Коновалова
- 2) гемохроматоза
- 3) болезни Фабри

4) абетапопротеинемии

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 15
- 2) 10
- 3) 50
- 4) 25

ПО X-СЦЕПЛЕННОМУ РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) мышечная дистрофия Дюшенна
- 2) спинальная мышечная атрофия с преимущественным поражением ног
- 3) наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А типа
- 4) пояснично-конечностная мышечная дистрофия 2А типа

МАНИФЕСТАЦИЯ ФРУКТОЗЕМИИ ПРОИСХОДИТ НА ПЕРВОМ ГОДУ ЖИЗНИ ПОСЛЕ

- 1) вакцинации АКДС
- 2) введения в рацион фруктового пюре
- 3) введения в рацион цельного коровьего молока
- 4) введения в рацион продуктов прикорма, содержащих глютен

ПОРОК РАЗВИТИЯ КОСТЕЙ ПРЕДПЛЕЧЬЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ СИМПТОМОВ

- 1) синдрома Рассела – Сильвера
- 2) диастрофической дисплазии
- 3) синдрома Холт – Орама
- 4) глазо-зубо-костной дисплазии

СИНДРОМЫ MELAS И MERRF НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) по аутосомно-доминантному типу
- 2) только по материнской линии
- 3) сцепленно с X-хромосомой
- 4) по аутосомно-рецессивному типу

БОЛЬНЫЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ СТАРШЕ 18 ЛЕТ

- 1) считаются излеченными
- 2) не нуждаются в продолжении лечения
- 3) нуждаются в продолжении лечения
- 4) нуждаются в лечении только при планировании деторождения

СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ЧАЩЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) SMN1
- 2) DMD
- 3) TTN
- 4) FKTN

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ, КОРОТКУЮ ШЕЮ С КРЫЛОВИДНЫМИ СКЛАДКАМИ, ЭПИКАНТ, ПТОЗ, КИЛЕВИДНУЮ ДЕФОРМАЦИЮ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА, КРИПТОРХИЗМ; НЕДОРАЗВИТИЕ ПОЛОВОГО ЧЛЕНА, СНИЖЕННЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ, ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ СИНДРОМА

- 1) ХУУ
- 2) Нунан
- 3) Дауна
- 4) Мартина – Белл

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА СТИКЛЕРА, ТИП 1 ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) COL2A1
- 2) COL1A1
- 3) COL5A1
- 4) ADAMTS2

МИКРОДЕЛЕЦИИ ХРОМОСОМЫ 15 ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ _____ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИЕЙ (FISH) _____

- 1) флуоресцентной; с локус-специфичными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной; с субтеломерными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной; с центромеро-специфичными ДНК-пробами
- 4) мультицветной флуоресцентной

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В БРАКЕ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ МУЖЧИНЫ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ, СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ КОТОРОЙ НЕ ОТЯГОЩЁН ПО ЭТОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 75
- 2) 25
- 3) 0
- 4) 50

ОСНОВНЫМ СИМПТОМОМ ГЛИКОГЕНОЗА 0 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гипогликемия
- 2) нейтропения
- 3) тромбоцитопения
- 4) дислипидемия

ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ ПРИЗНАКОМ

- 1) фенилкетонурии
- 2) синдрома Меккеля
- 3) синдрома Марфана
- 4) синдрома Клайнфельтера

У ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ 46 ХРОМОСОМ. В СЛУЧАЕ

ТЕТРАПЛОИДИИ БУДЕТ ____ ХРОМОСОМЫ

- 1) 22
- 2) 23
- 3) 92
- 4) 44

ЗАДЕРЖКА ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ, СИНДРОМ ДЕФИЦИТА ВНИМАНИЯ И ГИПЕРАКТИВНОСТЬ, ПСИХИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА ПРИ ОТСУТСТВИИ ГРУБЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА И В СОЧЕТАНИИ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ СЕРДЦА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ

- 1) микроделеции 17q21.31
- 2) проксимальной микроделеции 22q11.2
- 3) микроделеции 17p11.2
- 4) микроделеции 15q24

ОДНОЙ ИЗ СТРАТЕГИЙ ПРОФИЛАКТИКИ БОЛЕЗНЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) стратегия высокого риска
- 2) пренатальный скрининг
- 3) молекулярно-генетический скрининг предрасположенности
- 4) вакцинация

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА КОНСТИТУТИВНОГО КАРИОТИПА В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ АНАЛИЗИРУЮТ МЕТАФАЗНЫЕ ПЛАСТИНКИ, ПОЛУЧЕННЫЕ ИЗ КУЛЬТИВИРОВАННЫХ

- 1) лейкоцитов
- 2) лимфоцитов
- 3) эозинофилов
- 4) нейтрофилов

ТРАНСФОРМАЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС ВНЕСЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

- 1) в клетки эукариот с помощью бактерий
- 2) в клетки эукариот невирусным методом
- 3) в клетки бактерий
- 4) с помощью вирусного вектора

КОНСТИТУТИВНЫЙ УРОВЕНЬ ЭКСПРЕССИИ ПРОТООНКОГЕНОВ В НОРМАЛЬНЫХ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫХ КЛЕТКАХ

- 1) такой же, как в стволовых клетках
- 2) выше, чем в опухолевых клетках
- 3) отсутствует вовсе
- 4) может не детектироваться, незначительный

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 15
- 4) 10

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛ У ЧЕЛОВЕКА ДЕТЕРМИНИРУЕТСЯ ПРИ

- 1) оплодотворении
- 2) закладке гонад
- 3) дифференцировке гонад
- 4) образовании гамет

СОГЛАСНО РЕЗУЛЬТАТАМ АНАЛИЗА СЦЕПЛЕНИЯ, ПРЕДСТАВЛЕННЫМ НА РИСУНКЕ, ГЕН ЗАБОЛЕВАНИЯ СЦЕПЛЕН С ПОЛИМОРФНЫМ МАРКЕРОМ

- 1) 2
- 2) 1
- 3) 5
- 4) 3

АНАЛИТИЧЕСКОЙ СПЕЦИФИЧНОСТЬЮ МЕТОДА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) способность метода измерять лишь тот компонент, для определения которого он предназначен
- 2) соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале
- 3) соответствие среднего значения результатов повторных определений должной величине
- 4) минимальное количество компонента, необходимое для определения

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 2 ТИПА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) DMPK
- 2) CNBP
- 3) SMN1
- 4) CLCN1

ОГРАНИЧЕНИЕМ МЕТОДА mBAND ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) невозможность диагностики Робертсоновских транслокаций
- 2) низкая разрешающая способность в диагностике перичентрических инверсий хромосом
- 3) невозможность диагностики микроделеционных и микродупликационных синдромов
- 4) существенная зависимость качества гибридизации от степени конденсации хромосомного материала на препарате

ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ И ИСКЛЮЧЕНИЯ МЕЛКИХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК МИНИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО БЭНДОВ ПРИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 400

- 2) 350
- 3) 250
- 4) 200

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

МУТАЦИИ, ВОЗНИКШИЕ В ПОЛОВЫХ КЛЕТКАХ, НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) аутосомными
- 2) индуцированными
- 3) соматическими
- 4) герминативными

ВРОЖДЁННЫМ ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ НАЗЫВАЮТ

- 1) врожденное нарушение умственного развития
- 2) врожденное нарушение обмена веществ
- 3) врожденный структурный дефект органа с нарушением его функции
- 4) отклонение в строении органа без нарушения его функции

ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ИЗВЕСТНЫХ ТОЧКОВЫХ ВАРИАНТОВ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ
- 2) анализа кривых плавления
- 3) цитогенетического исследования
- 4) хромосомного микроматричного анализа

БЕЛКИ СЕМЕЙСТВА CAS В ПРИРОДЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ У

- 1) грибов
- 2) эукариот
- 3) вирусов
- 4) бактерий

ПРОФИЛАКТИКА БОЛЕЗНЕЙ ЭКСПАНСИИ С ПОРАЖЕНИЕМ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ НАПРАВЛЕНА НА

- 1) выявление носителей мутации в гене в группах высокого риска с целью планирования ими семьи
- 2) предотвращение развития клинических симптомов у носителей мутантного гена
- 3) выявление носителей мутации в гене в группах высокого риска с целью их диспансеризации
- 4) выявление носителей мутации в гене в группах высокого риска с целью ограничения их права на получение водительского удостоверения

СИНДРОМЫ MELAS И MERRF НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) по аутосомно-доминантному типу
- 2) по аутосомно-рецессивному типу
- 3) митохондриально
- 4) сцеплено с X-хромосомой

К НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА КРЕБСА ОТНОСЯТ _____ АЦИДУРИЮ

- 1) метилмалоновую
- 2) пропионовую
- 3) фумаровую
- 4) 3-метилглутаконовую

ВЗЯТИЕ КРОВИ ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА У ДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЁННЫХ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ НА ____ ДЕНЬ ЖИЗНИ

- 1) 3-5
- 2) 1-2
- 3) 6-7
- 4) 8-9

ПРИ ТАЛАССЕМИИ АЛЬФА ПОВРЕЖДАЮТСЯ ГЕНЫ

- 1) HBB1, HBB2
- 2) HBA1, HBA2
- 3) HBA, HB B
- 4) HB B, HBC

СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ, НАИБОЛЕЕ УДОБНОЙ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) интерфаза
- 2) телофаза
- 3) анафаза
- 4) метафаза

НАКОПЛЕНИЕМ ГЛИКОГЕНА В ЛИЗОСОМАХ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) метахроматическая лейкодистрофия
- 2) болезнь Рефсума
- 3) гепато-церебральная дистрофия
- 4) болезнь Помпе

В ВОССТАНОВЛЕНИИ ДВУХНИТЕВЫХ РАЗРЫВОВ ДНК УЧАСТВУЕТ БЕЛОК

- 1) CHEK2
- 2) BRCA1
- 3) JUN
- 4) TP53

ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМЕ

БЛЮМА, АНЕМИИ ФАНКОНИ, АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИАКТАЗИИ И ПИГМЕНТНОЙ КСЕРОДЕРМЕ ЯВЛЯЕТСЯ/ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) модификационные изменения ДНК
- 2) неблагоприятные воздействия на клетки плода в раннем эмбриогенезе
- 3) мутация в одном из генов репарационных систем
- 4) неправильное расхождение хромосом при митозе

ПОД СИНДРОМОМ ДАУНА ПОНИМАЮТ ТРИСОМИЮ ПО ХРОМОСОМЕ

- 1) 21
- 2) 13
- 3) 18
- 4) 16

ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами
- 4) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами

КРОССИНГОВЕР ПРОИСХОДИТ В

- 1) анафазу мейоза II
- 2) анафазу мейоза I
- 3) профазу мейоза I
- 4) профазу мейоза II

ПОВЫШЕННАЯ ЛОМКОСТЬ КОСТЕЙ, ОТОСКЛЕРОЗ И ГОЛУБЫЕ СКЛЕРЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) несовершенного остеогенеза
- 2) остеопетроза
- 3) остеодисплазии Мельника – Нидлса
- 4) ахондроплазии

К ВРОЖДЁННЫМ ПОРОКАМ, КОДИРУЮЩИМСЯ КОДОМ АНЭНЦЕФАЛИИ Q0.00, ОТНОСЯТСЯ

- 1) ацефалия, акrania, гемианэнцефалия
- 2) энцефалоцеле, гидроэнцефалоцеле, менингоцеле
- 3) инэнцефалия, краниорахишизис, энцефаломиелоцеле
- 4) рахишизис, spina bifida, сирингомиелоцеле

СОЧЕТАНИЕ ПОСТАКСИАЛЬНОЙ ПОЛИДАКТИЛИИ КИСТЕЙ, СИММЕТРИЧНОГО УКРОЧЕНИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ И ВРОЖДЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ НОГТЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ

- 1) синдрома Эллиса – Ван Кревельда

- 2) ахондроплазии
- 3) синдрома «ногти–надколенник»
- 4) синдрома «короткие ребра–полидактилия»

В ДИАГНОСТИКЕ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ИСПОЛЬЗУЮТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА

- 1) альфа-глюкозидазы
- 2) альфа-галактозидазы
- 3) альфа-идуронидазы
- 4) сфингомиелиназы

ПОД ТЕРМИНОМ ДЕЛЕЦИЯ ПОНИМАЮТ

- 1) утрату части хромосомного материала
- 2) удвоение участка хромосомы
- 3) вставку фрагмента хромосомы
- 4) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому

ОЧАГИ ПОРАЖЕНИЯ БЕЛОГО ВЕЩЕСТВА ГОЛОВНОГО МОЗГА ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ЛОКАЛИЗОВАНЫ

- 1) перивентрикулярно
- 2) в затылочных отделах
- 3) субкортикально
- 4) в лобных отделах

К РЕДКИМ ВРОЖДЁННЫМ ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ ОТНОСЯТ

- 1) дефекты нервной трубки
- 2) расщелину губы и нёба
- 3) экстрофию мочевого пузыря
- 4) гипоспадию

ХРОМОСОМО-СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ДНК-ЗОНД ДЛЯ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ПРЕДСТАВЛЕН

- 1) короткими клонированными уникальными последовательностями ДНК, специфичными для определенной пары гомологичных хромосом в кариотипе
- 2) клонированными последовательностями сателлитной ДНК, специфичными определенной паре гомологичных хромосом в кариотипе
- 3) набором клонированных последовательностей ДНК различной длины
- 4) набором клонированных последовательностей генов, локализованных на определенной паре гомологичных хромосом

X-СЦЕПЛЕННАЯ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ У ЖЕНЩИН ПРОЯВЛЯЕТСЯ КЛИНИКОЙ

- 1) детской церебральной формой
- 2) взрослой церебральной формой
- 3) адреномиелонейропатии
- 4) юношеской церебральной формой

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1А ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) SCARMD1
- 2) MYOT
- 3) POMT1
- 4) SCARMD2

ОПРЕДЕЛЯЮЩЕЕ ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В РАЗВИТИИ ПРИЗНАКА ВОЗМОЖНО ПРИ ЗНАЧЕНИИ КОЭФФИЦИЕНТА НАСЛЕДУЕМОСТИ РАВНОМ

- 1) 0,8-1,0
- 2) 0,2-0,3
- 3) 0,4-0,5
- 4) 0,6-0,7

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ ВРОЖДЕННОЙ МИОПАТИИ ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) селективный метаболический скрининг
- 2) секвенирование по Сенгеру
- 3) метод NGS
- 4) кариотипирование

КАЖДАЯ ХРОМОСОМА ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ СОСТОИТ ИЗ ДВУХ КОМПОНЕНТОВ, НАЗЫВАЕМЫХ

- 1) хромомеры
- 2) хроматиды
- 3) центриоли
- 4) центромеры

ЧЕШУЙКИ КОРИЧНЕВАТОГО ЦВЕТА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ИХТИОЗА

- 1) врожденного, буллезного, Сименса
- 2) врожденного, аутосомно-рецессивного, тип 4В «плод Арлекина»
- 3) вульгарного
- 4) X-сцепленного

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) задержку внутриутробного развития плода
- 2) болезнь Гиршпрунга
- 3) гипергликемию
- 4) гипогликемию

ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА НЕ НАБЛЮДАЮТ

- 1) поражения печени и ЖКТ
- 2) неврологические нарушения
- 3) черепно-лицевые аномалии

4) панцитопению

ПРИ ГЕМОФИЛИИ В МУТАЦИЯ ВОЗНИКАЕТ В ГЕНЕ, КОДИРУЮЩЕМ ФАКТОР СВЕРТЫВАНИЯ КРОВИ

- 1) IX
- 2) VII
- 3) XI
- 4) XII

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА ПИКА ВЫДЕЛЯЮТ _____ ТИПЫ

- 1) A, B, C
- 2) 1, 2, 3
- 3) C1, C2, C3
- 4) A1, A2, A3

ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ, ЛЕЖАЩИХ В ОСНОВЕ КОМБИНАТИВНОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) обмен участками гомологичных хромосом
- 2) обмен участками негомологичных хромосом
- 3) нерасхождение хромосом в мейозе
- 4) поворот участка хромосомы на 180°

К МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ

- 1) полимеразную цепную реакцию в режиме реального времени
- 2) флуоресцентную in situ гибридизацию
- 3) массовое параллельное секвенирование
- 4) секвенирование по Сэнгеру

ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ МТДНК, ПРИВОДЯЩЕЙ К СИНДРОМУ MELAS, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) m.8344 A>G
- 2) m.8999 T>G
- 3) m.3243 A>G
- 4) m.11778 G>A

ЕСЛИ РЕБЕНОК В ВОЗРАСТЕ ПОЛУГОДА НАЧАЛ ТЕРЯТЬ СПОСОБНОСТЬ ГЛОТАТЬ, СНИЗИЛОСЬ ЗРЕНИЕ, СЛУХ, ПОЯВИЛИСЬ СУДОРОГИ, НА ГЛАЗНОМ ДНЕ НАЛИЧИЕ КРАСНОГО ПЯТНА В МАКУЛЯРНОЙ ОБЛАСТИ, ТО ДАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ УКАЗЫВАЮТ НА БОЛЕЗНЬ

- 1) Лея
- 2) Фабри
- 3) Вильсона – Коновалова
- 4) Тея – Сакса

ФРОНТОТЕМПОРАЛЬНАЯ ДЕМЕНЦИЯ, АССОЦИИРОВАННАЯ С C9ORF72,

НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному рецессивному

В РЕЗУЛЬТАТЕ ПРЯМОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТСЯ

- 1) большие хромосомные перестройки
- 2) мутации, приводящие к наследственному заболеванию
- 3) группы сцепления
- 4) инверсии и транслокации

ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ В КЛЕТКАХ ЖЕНСКОГО ОРГАНИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) редким мутационным событием, приводящим к манифестации X-сцепленных наследственных заболеваний
- 2) импринтированием с выключением X-хромосомы материнского происхождения
- 3) равновероятным событием для X-хромосом материнского и отцовского происхождения
- 4) импринтированием с выключением X-хромосомы отцовского происхождения

САПРОПТЕРИН ЯВЛЯЕТСЯ СИНТЕТИЧЕСКИМ АНАЛОГОМ

- 1) фенилаланингидроксилазы
- 2) тетрагидробиоптерина
- 3) нейротрансмиттеров
- 4) ФАГ-стимулирующего белка

БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ ГЕНА _____, КОДИРУЮЩЕГО БЕЛОК ТРАНСПОРТЁР МЕДИ

- 1) CBS
- 2) IDS
- 3) ATP7B
- 4) ATP7A

ПРИ СИНДРОМЕ АЛЬСТРЕМА НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТЕЧЕНИЕМ

- 1) доброкачественным
- 2) стационарным
- 3) ремитирующим
- 4) прогрессирующим

СОЧЕТАНИЕ НАРУЖНОЙ ОФТАЛЬМОПЛЕГИИ, БЛОКАДЫ СЕРДЦА И ПИГМЕНТНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ СЕТЧАТКИ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Кернса - Сейра
- 2) Барта
- 3) СРЕО

4) Ли

ВРОЖДЕННАЯ МИОПАТИЯ УЛЬРИХА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) TPM3, TPM2 , TPM 1
- 2) TNNT1, NEB , TTN
- 3) KLHL40, ACTA1 , KLHL4 1
- 4) COL6A1, COL6A2, COL6A3

АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ ЛЕБЕРА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ДЕБЮТИРУЕТ

- 1) от 1-5 лет
- 2) с рождения
- 3) после 50 лет
- 4) в 15-30 лет

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ФОРМА ИЗОЛИРОВАННОГО РЕТИНОШИЗИСА ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный

МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) COL6A1
- 2) C19orf12
- 3) TCF4
- 4) SLC1A3

СОГЛАСНО ПРЕДСТАВЛЕННОЙ РОДОСЛОВНОЙ ПРОБАНДА, СТРАДАЮЩЕГО ВИТАМИН-Д-РЕЗИСТЕНТНЫМ РАХИТОМ, ЭТОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .

- 1) рецессивный X-сцепленный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) доминантный X-сцепленный
- 4) аутосомно-рецессивный

СОЧЕТАНИЕ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ С ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ СЕТЧАТКИ, ОЖИРЕНИЯ И САХАРНОГО ДИАБЕТА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Ашера
- 2) Альпорта
- 3) Альстрема
- 4) Ваарденбурга, тип I

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПАРАЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА

- 1) спектрального кариотипирования
- 2) микроматричного хромосомного анализа
- 3) многоцветного окрашивания хромосом
- 4) многоцветного сегментирования хромосом

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ МУТАЦИИ ГЕНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) радиация
- 2) нервно-психический фактор
- 3) курение
- 4) алкоголизм

«ШАЛЕВИДНАЯ» МОШОНКА И НИЗКИЙ РОСТ В СОЧЕТАНИИ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ FGD 1 ПОЗВОЛЯЮТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Дауна
- 2) Апера
- 3) Аарскога
- 4) Секкеля

СЕМЕЙНЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ДЛЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ЯВЛЯЕТСЯ _____ УРОВНЯ

- 1) повышение; глоботриазилсфингозина
- 2) повышение; лизосфингомиелина
- 3) снижение; сфингозина
- 4) повышение; хитотриозидазы

ПРЕОБЛАДАНИЕ ПЕРЕДНЕ-ЗАДНЕГО РАЗМЕРА ЧЕРЕПА НАД ПОПЕРЕЧНЫМ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гидроцефалией
- 2) брахицефалией
- 3) долихоцефалией
- 4) микроцефалией

ЕСЛИ МУЖЧИНА-АЛЬБИНОС ВСТУПАЕТ В БРАК С ЖЕНЩИНОЙ БЕЗ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АЛЬБИНИЗМА, БРАТ КОТОРОЙ СТРАДАЕТ АЛЬБИНИЗМОМ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ В ЭТОЙ ПАРЕ РЕБЕНКА-АЛЬБИНОСА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 75
- 2) 0
- 3) 25
- 4) 50

ПАЦИЕНТКАМ С КАРИОТИПОМ 46,XY ГОНАДЫ НЕОБХОДИМО УДАЛЯТЬ

- 1) сразу после постановки диагноза
- 2) сразу после рождения
- 3) в возрасте 6-7 лет
- 4) после 18 лет

У МУЖЧИНЫ 23 ЛЕТ С НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ МЕДЬ-ТРАНСПОРТИРУЮЩЕЙ АТФ-АЗЫ ПЕЧЕНИ ДИАГНОЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ БОЛЕЗНЬ

- 1) Тея – Сакса
- 2) «кленового сиропа»
- 3) Вильсона – Коновалова
- 4) Помпе

НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗОК, ПЕРИОДИЧЕСКИ ВОЗНИКАЮЩИЕ БОЛЕЗНЕННЫЕ МЫШЕЧНЫЕ СПАЗМЫ, ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ, РАБДОМИОЛИЗ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери – Дрейфуса
- 2) мышечного гликогеноза 5 типа Мак-Ардля
- 3) миотонической дистрофии
- 4) спинальной мышечной атрофии

К ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ ИЗМЕНЕНИЯМ ПРИ СИНДРОМЕ ЛОУ ОТНОСЯТ

- 1) нарушение расщепления аминокислот
- 2) недостаточное накопление гликогена
- 3) нарушение всасывания гликогена
- 4) нарушение транспорта аминокислот

ТРАНСФЕКЦИЯ МЕТОДОМ ЛИПОФЕКЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ

- 1) «липких» концов молекулы ДНК
- 2) липосом
- 3) прямой микроинъекции через липидный бислой
- 4) отверстий в липидной мембране клетки

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПАЛЬЦЕВ РУК И НОГ В СОЧЕТАНИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Карпентера
- 2) Картагенера
- 3) Вильямса
- 4) Беквита – Видемана

В ОСНОВЕ БОЛЕЗНЕЙ ЭКСПАНСИИ

- 1) лежат точечные мутации в ДНК
- 2) лежит нарушение метилирования в гене
- 3) лежат делеции и дупликации участка хромосомы

4) лежит увеличение числа копий кодирующих и некодирующих повторов нуклеотидов ДНК

ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ ИЗМЕНЕНИЕМ ПРИ БОЛЕЗНИ ХАРТНУПА ЯВЛЯЕТСЯ НАРУШЕНИЕ

- 1) ренального транспорта аминокислот
- 2) экскреции гликозаминогликанов
- 3) всасывания гликогена
- 4) транспорта аминокислот в слизистой кишечника

НЕСОВЕРШЕННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) повышенной ломкостью костей
- 2) высоким ростом
- 3) преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы
- 4) нормальным слухом

СТРИДОР ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) недостаточности биотинидазы
- 2) галактоземии 1 типа
- 3) цистиноза
- 4) порфирии

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ У СТРАДАЮЩЕЙ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИЕЙ КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ ЖЕНЩИНЫ, ЧЬЯ РОДОСЛОВНАЯ ПРЕДСТАВЛЕНА НА РИСУНКЕ, В БРАКЕ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ) ▢

- 1) 25
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 75

ПРАКТИЧЕСКИМ ПРИМЕНЕНИЕМ ПРОГРАММЫ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) выявление новых синдромов и разработка методов для их диагностики
- 2) разработка методов пренатальной и преимплантационной диагностики
- 3) лечение выявленных больных и социальная поддержка их семей
- 4) оценка влияния пренатального скрининга и пренатальной диагностики ВПР на частоту ВПР

СИНДРОМ NARP НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) Y-сцепленному
- 3) митохондриальному
- 4) аутосомно-рецессивному

ЭМПИРИЧЕСКИЙ РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ПОТОМКОВ БОЛЬНОГО С ЭПИЛЕПСИЕЙ МНОГОФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ СОСТАВЛЯЕТ _____ (В %)

- 1) 15
- 2) 25
- 3) 10
- 4) 4

СИНДРОМ АЛЬПЕРСА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) аутосомно-рецессивному

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ СКРИНИНГА ДОЛЯ ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ДОЛЖНА СОСТАВЛЯТЬ (В ПРОЦЕНТАХ)

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

ПРИЧИНОЙ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ОССИФИЦИРУЮЩЕЙ ФИБРОДИСПЛАЗИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) ADAMTS2
- 2) ACVR1
- 3) COL5A1
- 4) PLOD1

ПРИ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ФОРМЕ СИНДРОМОВ С ИСТОЩЕНИЕМ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК В ТЕРМИНАЛЬНОЙ СТАДИИ ПОКАЗАНА

- 1) диета с высоким содержанием белка
- 2) метаболическая терапия
- 3) трансплантация печени
- 4) терапия гепатопротекторами

ВРОЖДЕННАЯ МЕТГЕМОГЛОБИНОПАТИЯ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЗВАНА

- 1) недостаточностью каталазы
- 2) недостаточностью энзима диафоразы
- 3) наличием аномального гемоглобина E
- 4) наличием аномального гемоглобина S

КОМПЛЕКС СИМПТОМОВ, ВКЛЮЧАЮЩИЙ МИКРОЦЕФАЛИЮ, ПТОЗ, ЭПИКАНТ, ГИПОСПАДИЮ, АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, МИКРОГЕНИЮ, РАСЩЕЛИНУ НЁБА, ВЫВЕРНУТЫЕ НОЗДРИ, ШИРОКИЙ АЛЬВЕОЛЯРНЫЙ КРАЙ ВЕРХНЕЙ ЧЕЛЮСТИ, СИНДАКТИЛИЮ II-III ПАЛЬЦЕВ НА СТОПАХ, ПОСТАКСИАЛЬНУЮ ПОЛИДАКТИЛИЮ, ВЫРАЖЕННУЮ УМСТВЕННУЮ И ФИЗИЧЕСКУЮ ОТСТАЛОСТЬ,

СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ

- 1) Нунан
- 2) Гольденхаара
- 3) Смита – Лемли – Опитца
- 4) Франческетти

ПРИ СИНДРОМЕ ДИСОМИИ-Y НАБЛЮДАЮТ

- 1) азооспермию
- 2) евнухоидное телосложение
- 3) увеличение частоты анеуплоидных сперматозоидов
- 4) гинекомастию

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) нарушений питания
- 2) генетической детерминированности
- 3) неизвестной причины
- 4) нервно-психических перегрузок и стрессов

НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИЯ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В МОЗГЕ ИЗ-ЗА НАКОПЛЕНИЯ ЖЕЛЕЗА В БАЗАЛЬНЫХ ГАНГЛИЯХ ПРИ НЕЙРОВИЗУАЛИЗАЦИИ ИМЕЕТ ХАРАКТЕРНЫЙ ФЕНОМЕН

- 1) «глаза тигра»
- 2) «надкушенного яблока»
- 3) «коренного зуба»
- 4) «крыльев летучей мыши»

САМОЙ МАЛЕНЬКОЙ ХРОМОСОМОЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ ХРОМОСОМА

- 1) 21
- 2) 22
- 3) 19
- 4) 20

К ЛИЗОСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ НАКОПЛЕНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Цельвегера
- 2) болезнь Ниманна – Пика тип С
- 3) дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью
- 4) синдром Кернса – Сейра

ХАРАКТЕРНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ МАЛЬЧИКОВ С СИНДРОМОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нарушение иммунной системы
- 2) синдактилия
- 3) крипторхизм
- 4) высокорослость

ПРИМЕРОМ МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) изменение пигментации кожи (загар)
- 2) аллергическая реакция на коже
- 3) образование меланом
- 4) образование пигментных невусов

НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ ТЕСТОМ ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА ЯВЛЯЕТСЯ ИССЛЕДОВАНИЕ УРОВНЯ

- 1) гормонов
- 2) глюкозы в спинномозговой жидкости
- 3) креатинфосфокиназы
- 4) холестерина

НОРМАЛЬНЫЙ ПОЛИМОРФИЗМ ХРОМОСОМ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА В ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ЗАКЛЮЧЕНИИ ДЛЯ ПАЦИЕНТА

- 1) выносится в конец формулы
- 2) не указывается
- 3) описывается строкой ниже
- 4) указывается в порядке преимущества хромосом

ДЛЯ КЛИНИКИ МУКОВИСЦИДОЗА НЕ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) задержки психомоторного развития
- 2) патологии бронхолегочной системы
- 3) обильного жирного стула
- 4) мекониального илеуса

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ДИЕТОТЕРАПИИ ФРУКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ ОГРАНИЧЕНИЕ

- 1) фруктозы
- 2) галактозы
- 3) углеводов
- 4) сахарозы

ИДЕНТИФИКАЦИЯ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ ВОЗМОЖНА ПРИ ПОМОЩИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ _____ ДНК ЗОНДА

- 1) уникального локус-специфичного
- 2) субтеломерного
- 3) центромеро-специфичного
- 4) теломерного

В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ НАСЛЕДОВАНИИ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ

- 1) 1/2 детей
- 2) 3/4 детей
- 3) все дети
- 4) 1/4 детей

ПРИ НЕКЕТОТИЧЕСКОЙ ГИПЕРГЛИЦИНЕМИИ СООТНОШЕНИЕ УРОВНЯ ГЛИЦИНА В ЛИКВОРЕ К УРОВНЮ ГЛИЦИНА В КРОВИ СОСТАВЛЯЕТ _____ ММОЛЬ/Л

- 1) менее 0,02
- 2) более 0,06
- 3) не более 0,06
- 4) более 0,02

ГЕНЕТИЧЕСКИМ СЛЕДСТВИЕМ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) увеличение частоты генетической рекомбинации
- 2) гемизиготизация рецессивных мутаций
- 3) гомозиготизация рецессивных мутаций
- 4) снижение частоты генетической рекомбинации

ПРИ БОЛЕЗНЯХ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЕРМЕНТОВ ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ С

- 1) нервно-мышечными заболеваниями
- 2) хромосомными синдромами
- 3) пероксисомными заболеваниями
- 4) лизосомными заболеваниями

ПРИ БОЛЕЗНИ КРАББЕ В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ

- 1) лизосфингомиелина
- 2) лизосфиногомиелина-509
- 3) галактозилсфингозина
- 4) глоботриазилсфингозина

ДЛЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ КЛЕТОК КОСТНОГО МОЗГА ПРИ ОСТРЫХ ЛЕЙКОЗАХ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) сравнительной геномной гибридизации
- 2) R-дифференциального окрашивания
- 3) G-дифференциального окрашивания
- 4) флуоресцентной in situ гибридизации

ГОНОСОМНЫМ СИНДРОМОМ С НАИБОЛЬШЕЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ВАРИАБЕЛЬНОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) полисомии по Y хромосоме
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского – Тернера
- 4) трисомии X

ЕСЛИ МУЖЧИНА-АЛЬБИНОС (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ) ВСТУПАЕТ В БРАК С ЖЕНЩИНОЙ БЕЗ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АЛЬБИНИЗМА, МАТЬ КОТОРОЙ АЛЬБИНОС, А ОТЕЦ ЗДОРОВ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 75

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ДЕФОРМАЦИЙ ОТНОСЯТ

- 1) функциональные нарушения
- 2) тератогенные воздействия
- 3) врожденные пороки развития
- 4) механические причины

В СИСТЕМЕ МОНИТОРИНГА РЕГИСТРИРУЮТСЯ ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ХАРАКТЕРИЗУЕМЫЕ КАК

- 1) внешние пороки развития
- 2) малые аномалии развития
- 3) пороки внутренних органов, требующие дополнительной диагностики
- 4) грубые, легко выявляемые пороки

ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) нейрофиброматоз 2 типа
- 2) эктодермальная дисплазия ангидротическая
- 3) энтеропатический акродерматит
- 4) эктодермальная дисплазия гидротическая

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА АНГЕЛЬМАНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 18q11
- 2) 15q11.2-13
- 3) 21q22
- 4) 5p15.1

ДЛЯ СИНДРОМОВ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ БИОГЕНЕЗА МИТОХОНДРИЙ, НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) митохондриальный

В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ДЕНИС – ДРЕША, ПОМИМО

НАРУШЕНИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА, НАБЛЮДАЮТ

- 1) умственную отсталость
- 2) низкий рост
- 3) надпочечниковую недостаточность
- 4) хроническую почечную недостаточность

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ТАКИЕ, КАК ЭЭГ, ЭЭГ-МОНИТОРИНГ, МРТ, ПРОВОДЯТ

- 1) пациентам со всеми формами гиперфенилаланинемии 1 раз в 6 месяцев
- 2) только пациентам с ФАГ-зависимой формой гиперфенилаланинемии 1 раз в год
- 3) пациентам со всеми формами гиперфенилаланинемии по показаниям
- 4) только пациентам с биоптерин-зависимыми формами гиперфенилаланинемии 1 раз в 6 месяцев

СИСТЕМА CRISPR/CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ ЗАЩИТНОЙ СИСТЕМОЙ У

- 1) вирусов
- 2) бактерий
- 3) членистоногих
- 4) моллюсков

УЧАСТОК, РАЗДЕЛЯЮЩИЙ ДВЕ НУКЛЕОСОМЫ, НАЗЫВАЮТ

- 1) гистон
- 2) спираль
- 3) соленоид
- 4) линкер

МЕВАЛОЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ОБУСЛОВЛЕНА ДЕФИЦИТОМ

- 1) фенилаланингидроксилазы
- 2) мевалонат киназы
- 3) галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
- 4) галактокиназы

В БРАКЕ ДВОЮРОДНЫХ СИБСОВ, ЗДОРОВОЙ СЕСТРЫ И БРАТА, СТРАДАЮЩЕГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ГЛУХОНЕМОТЫ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ (БЕЗ УЧЁТА ЛЕТАЛЬНЫХ ЭКВИВАЛЕНТОВ) СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 18,75
- 2) 25
- 3) 12,5
- 4) 6,25

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 15
- 2) 10

- 3) 50
- 4) 25

ФЛУОРЕСЦЕНТНАЯ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИЯ ОСНОВАНА

- 1) на гидролизе анализируемой последовательности ДНК в исследуемом кариотипе
- 2) на амплификации анализируемой последовательности ДНК в исследуемом кариотипе
- 3) на гибридизации ДНК-зондов, комплементарных последовательности ДНК в исследуемом кариотипе, и меченных флуоресцентными красителями
- 4) на гибридизации ДНК-библиотек с хромосомными препаратами, окрашенными флуоресцентными красителями

К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Питта - Хопкинса
- 2) атаксию-телеангиэктазию
- 3) болезнь Фабри
- 4) синдром Кернса - Сейра

ПРИ ТЯЖЕЛОМ ТЕЧЕНИИ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ В ВИДЕ СУБТОТАЛЬНОЙ РЕЗЕКЦИИ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРОВОДЯТ

- 1) детям старше 3 лет
- 2) до начала консервативной терапии
- 3) детям старше 1 года
- 4) в случае неэффективности консервативной терапии

НЕОБЫЧНЫЙ «КАПУСТНЫЙ» ЗАПАХ ОТ ТЕЛА БОЛЬНОГО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) гомоцистинурии
- 2) фенилкетонурии
- 3) тирозинемии 1 типа
- 4) лейцинозе

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ КИФОСКОЛИОТИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСИТСЯ

- 1) выраженная умственная недостаточность
- 2) прогрессирующий сколиоз
- 3) гипогликемия
- 4) геморрагический синдром

ЧАСТОТА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У МУЖЧИН СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:600
- 2) 1:1500
- 3) 1: 2500
- 4) 1:5000

ИЗМЕНЕНИЕ В ГЕНЕ GJB2 ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Bart-Pumphrey
- 2) LEOPARD, тип 2
- 3) Ваарденбурга
- 4) Шегрена – Ларссона

УЧАСТКУ МАТРИЧНОЙ ЦЕПИ ДНК, ИМЕЮЩЕМУ СТРОЕНИЕ А-С-С-А-Т-Г, СООТВЕТСТВУЕТ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ НУКЛЕОТИДОВ _____ В мРНК

- 1) С-G-G-C-U-A
- 2) G-G-U-U-A-C
- 3) U-G-G-U-A-C
- 4) А-С-С-А-U-G

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА НАРУШЕНИЕ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА

- 1) спектра аминокислот мочи
- 2) спектра ацилкарнитинов
- 3) спектра аминокислот плазмы
- 4) желчных кислот мочи

РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ СЦЕПЛЕННЫМИ ГЕНАМИ В ГЕНЕТИЧЕСКИХ КАРТАХ ИЗМЕРЯЕТСЯ В

- 1) сантиметрах
- 2) менделях
- 3) нанометрах
- 4) морганидах

СИНДРОМ АНДЕРСЕНА – ТАВИЛА ОБУСЛОВЛЕН ТОЧКОВЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) SCN5A
- 2) KCNJ2
- 3) KCNE2
- 4) KCNH2

ПРИ ЧАСТОТЕ РЕЦЕССИВНОГО АЛЛЕЛЯ В НЕКОТОРОЙ ПОПУЛЯЦИИ, РАВНОЙ 30%, ОЖИДАЕМАЯ ЧАСТОТА РЕЦЕССИВНОГО ГОМОЗИГОТНОГО ГЕНОТИПА СОСТАВИТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 60
- 2) 15
- 3) 9
- 4) 30

В КАЧЕСТВЕ КОМПЕНСАЦИИ БЕЛКА ПАЦИЕНТАМ С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ НАЗНАЧАЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ СМЕСИ НА ОСНОВЕ АМИНОКИСЛОТ, НЕ СОДЕРЖАЩИЕ

- 1) глицин, биотин

- 2) фенилаланин, орнитин
- 3) аланин, аргинин, пролин
- 4) метионин, треонин, валин, изолейцин

ПРИ ОПИСАНИИ ОБЪЕКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ РАЗНЫЕ КЛЕТОЧНЫЕ ЛИНИИ, ПОСЛЕ ОПИСАНИЯ КАРИОТИПА КАЖДОЙ ИЗ НИХ В КВАДРАТНЫХ СКОБКАХ УКАЗЫВАЕТСЯ КОЛИЧЕСТВО МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК

- 1) нормальных
- 2) аномальных
- 3) проанализированных
- 4) имеющих данный кариотип

К СИНДРОМАМ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ НЕ ОТНОСИТСЯ

- 1) синдром Эллерса – Данлоса
- 2) анемия Фанкони
- 3) синдром Блума
- 4) атаксия-телеангиэктазия

АРАХНОДАКТИЛИЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЁННЫМИ КОНТРАКТУРАМИ СУСТАВОВ КИСТИ, КОЛЕННЫХ И ЛОКТЕВЫХ СУСТАВОВ, ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КРИТЕРИЯМ

- 1) синдрома Ларсен
- 2) синдрома Нунан
- 3) артрогрипоза
- 4) синдрома Билса – Гехта

АКРИДИНОВЫЕ КРАСИТЕЛИ ИНДУЦИРУЮТ ТАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ КАК

- 1) инсерции оснований
- 2) инсерции и делеции оснований
- 3) замены оснований и делеции
- 4) сдвиг рамки считывания

СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ НАРУШЕНИЙ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) нарастает в ряду: ограниченный плацентарный мозаицизм III типа - ограниченный плацентарный мозаицизм II типа - ограниченный плацентарный мозаицизм I типа
- 2) нарастает в ряду: ограниченный плацентарный мозаицизм I типа - ограниченный плацентарный мозаицизм II типа - ограниченный плацентарный мозаицизм III типа
- 3) равновероятна для плодов с любым типом ограниченного плацентарного мозаицизма
- 4) нарастает в ряду: ограниченный плацентарный мозаицизм I типа - ограниченный плацентарный мозаицизм III типа - ограниченный плацентарный мозаицизм II типа

ПРИ МАССОВОМ АУДИОЛОГИЧЕСКОМ СКРИНИНГЕ НЕОБХОДИМО ИССЛЕДОВАТЬ _____ РЕБЕНКА

- 1) одно ухо при плаче

- 2) одно ухо на фоне полного покоя
- 3) оба уха на фоне полного покоя
- 4) оба уха при плаче

КАРДИОМИОПАТИЯ (ДИЛАТАЦИОННАЯ ИЛИ ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ) ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ СИМПТОМОВ СИНДРОМА

- 1) Вольфа – Паркинсона – Уайта
- 2) Бругада
- 3) Барта
- 4) удлиненного интервала QT

В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ МЕТОДЫ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ РАЗРАБАТЫВАЮТСЯ С ЦЕЛЬЮ КОРРЕКЦИИ _____ НАРУШЕНИЙ

- 1) эпигеномных
- 2) мультифакториальных
- 3) моногенных
- 4) хромосомных

ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЕ МУТАЦИИ, ИЗМЕНЯЮЩИЕ ВРЕМЯ ЭКСПРЕССИИ НОХ ГЕНОВ И ПРИВОДЯЩИЕ К РАЗВИТИЮ ПОРОКОВ КОНЕЧНОСТЕЙ, ЯВЛЯЮТСЯ ПРИМЕРОМ

- 1) эволюции гена
- 2) гомеозиса
- 3) гетерохронии
- 4) изменения экспрессии гена

ХРОНИЧЕСКАЯ ВОДЯНИСТАЯ ДИАРЕЯ, СЕНСОРНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ, ДЕМЕНЦИЯ И СУДОРОЖНЫЕ ПРИСТУПЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) хорей Гентингтона
- 2) прионного заболевания
- 3) нейропатии Шарко - Мари -Туа
- 4) болезни Альцгеймера

РАННЕЕ ВЫПАДЕНИЕ МОЛОЧНЫХ ЗУБОВ ЦЕЛИКОМ С КОРНЕМ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) несовершенном остеогенезе
- 2) гипофосфатазии
- 3) гиперинсулинизме
- 4) болезни Вольмана

ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЛЕГКИХ ФОРМ РАН-ЗАВИСИМОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ И АТИПИЧНЫХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ВОЗМОЖНО ПРОВЕДЕНИЕ ОПРЕДЕЛЕНИЯ _____ МОЧИ

- 1) желчных кислот
- 2) птеринов
- 3) сукцинилацетона
- 4) органических кислот

НИСТАГМ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) метилмалоновой ацидурии
- 2) болезни Пелицеуса – Мерцбахера
- 3) болезни Фабри
- 4) пропионовой ацидурии

ОБСТРУКТИВНАЯ АЗОСПЕРМИЯ ЯВЛЯЕТСЯ СИМПТОМОМ

- 1) муковисцидоза
- 2) синдрома Кальмана
- 3) синдрома Клайнфельтера
- 4) AZF делеций

ТЯЖЁЛЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ДЕФИЦИТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) почечная недостаточность
- 2) печеночная недостаточность
- 3) развитие судорог
- 4) сахарный диабет

МИОТОНΙΑ БЕККЕРА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному доминантному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) митохондриальному

ИСПРАВЛЕНИЕ МУТАЦИЙ В КЛЕТКЕ ПРОИСХОДИТ БЛАГОДАРЯ ПРОЦЕССУ

- 1) репликации
- 2) репарации
- 3) трансляции
- 4) рекомбинации

КАЧЕСТВЕННЫЙ ТЕСТ НА ЦИСТИН ПРОВОДЯТ С

- 1) хлоридом железа
- 2) хлоридом меди
- 3) нитропруссидом натрия
- 4) бензойной кислотой

ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ ИСКЛЮЧЕНИЕ ИЗ РАЦИОНА

- 1) фруктозы и галактозы
- 2) сахарозы и мальтодекстрина
- 3) маннозы и сахарозы
- 4) галактозы и лактозы

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ДЕБЮТИРУЮЩЕМ В РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Ли
- 2) синдром Кернса - Сейра
- 3) синдром MERRF
- 4) наследственная оптическая нейропатия Лебера

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

БОЛЬШИНСТВО ДЕФЕКТОВ КЕТОЛИЗА ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

ГЕНЫ, КОДИРУЮЩИЕ ФАКТОРЫ ТРАНСКРИПЦИИ И РЕГУЛИРУЮЩИЕ РАЗВИТИЕ СЕГМЕНТОВ ТЕЛА, ОТНОСЯТ К СЕМЕЙСТВУ

- 1) протоонкогенов
- 2) НОХ-генов
- 3) генов-супрессоров
- 4) генов фактора роста фибробластов

ЧАСТЫМ СИМПТОМОМ ГЛИКОГЕНОЗОВ СЧИТАЮТ

- 1) гепатомегалию
- 2) микроцефалию
- 3) грубые черты лица
- 4) множественные контрактуры

ПОВТОРНЫЙ РИСК МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ПОРОКА ДЛЯ СИБСОВ ПРОБАНДА ПРИ ЕДИНИЧНОМ ЗАБОЛЕВАНИИ В РОДОСЛОВНОЙ ОТНОСЯТ К КАТЕГОРИИ _____ РИСКА

- 1) высокого
- 2) общепопуляционного
- 3) среднего
- 4) низкого

ПРЕНАТАЛЬНЫМ СКРИНИНГОМ ВО ВТОРОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ИССЛЕДУЕТСЯ РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМОВ

- 1) Корсакова и Гончарова
- 2) Эдвардса и Дауна

- 3) Пирсона и MERRF
- 4) Шерешевского-Тернера и «кошачьего крика»

В ХОДЕ РЕПЛИКАЦИИ ДНК-ПОЛИМЕРАЗА СИНТЕЗИРУЕТ НОВУЮ ЦЕПЬ ПО НАПРАВЛЕНИЮ (ПО ДОЧЕРНЕЙ ЦЕПИ)

- 1) 3'-5' и на лидирующей, и на отстающей цепи
- 2) 5'-3' и на лидирующей, и на отстающей цепи
- 3) 3'-5' на лидирующей и 5'-3' на отстающей цепи
- 4) 5'-3' на лидирующей и 3'-5' на отстающей цепи

ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ МОЖЕТ ПОВЫШАТЬСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АМИНОКИСЛОТ

- 1) лизина
- 2) фенилаланина
- 3) лейцина и валина
- 4) аланина и пролина

НАИБОЛЕЕ МЯГКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ГЛИКОГЕНОЗОВ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ ____ ТИПА

- 1) 4
- 2) 3
- 3) 1
- 4) 9

КЛИНИЧЕСКИ СИНДРОМЫ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК КЛАССИФИЦИРУЮТ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ

- 1) возраста дебюта
- 2) преимущественно пораженных органов и систем организма
- 3) степени поражения нервной системы
- 4) мутантного гена

ТИП МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ОБРАЗЦЕ НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS, НАЗЫВАЮТ

- 1) нонсенс-мутацией
- 2) миссенс-мутацией
- 3) мутацией сайта сплайсинга
- 4) мутацией сдвига рамки

ТРОМБОФИЛИЯ, СВЯЗАННАЯ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ДЕФИЦИТОМ АНТИТРОМБИНА III, ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) F2
- 2) SERPINC1
- 3) PAI1
- 4) F5

К ОСНОВНЫМ ЗАДАЧАМ ВТОРОГО УРОВНЯ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН ОТНОСЯТ

- 1) выявление частой моногенной патологии у плода
- 2) уточнение срока беременности, планирование даты родов
- 3) диагностику конкретных форм поражения плода, оценку тяжести патологии, прогноз для жизни и здоровья ребенка
- 4) формирование группы риска по внутриутробной патологии плода и составление плана обследования беременной женщины

УДВОЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ДНК ПРОИСХОДИТ В ____ ПЕРИОДЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА

- 1) S
- 2) G1
- 3) G2
- 4) M

МАКСИМАЛЬНЫМ УРОВНЕМ ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ КЛЕТОК ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ПЕРИОД ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) перинатальный
- 2) фетальный
- 3) эмбриональный
- 4) доимплантационный

ТРАНСТИРЕТИНОВАЯ АКСОНАЛЬНАЯ НЕЙРОПАТИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) митохондриальному
- 4) X-сцепленному доминантному

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ВЫСОКО ИНФОРМАТИВНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Вильямса
- 2) TAR
- 3) Ди Джорджи
- 4) Горлина – Гольтца

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ

УЖЕ ЕСТЬ РЕБЕНОК С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) пренатальная диагностика
- 2) исследование кариотипов родителей
- 3) диетотерапия матери
- 4) отказ от дальнейшего деторождения

КОЛОБОМА РАДУЖКИ ПРИ СИНДРОМЕ КОШАЧЬЕГО ГЛАЗА ОТНОСИТСЯ К

- 1) мальформациям
- 2) деформациям
- 3) дисплазиям
- 4) дизрупциям

СИНДРОМ МАРФАНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) X-сцепленному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) митохондриальному

В КАЧЕСТВЕ СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ ПРИМЕНЯЮТ

- 1) бета-блокаторы
- 2) вальпроаты
- 3) метформин
- 4) L-карнитин

ПРИНЦИП МЕТОДА МЕЖВИДОВОЙ ЦВЕТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (RX-FISH) ОСНОВАН НА

- 1) сравнительной геномной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах гиббона
- 2) гибридизации хромосом-специфичных ДНК-библиотек человека на метафазных хромосомах гиббона
- 3) гибридизации хромосом-специфичных ДНК-библиотек гиббона на метафазных хромосомах человека
- 4) сравнительной геномной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах человека

СИНДРОМ КРИГЛЕРА – НАЙЯРА ЯВЛЯЕТСЯ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) билирубина
- 2) мочевой кислоты
- 3) порфиринов
- 4) металлов

ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ НА ЭТАПЕ ВЫДЕЛЕНИЯ ДНК/РНК НЕ ВКЛЮЧАЮТ

- 1) контаминацию в процессе выделения между образцами
- 2) разрушение нуклеиновых кислот в биообразце
- 3) потерю нуклеиновых кислот в процессе выделения
- 4) разрушение нуклеиновых кислот после выделения

ПРИ ЧАСТИЧНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ ВОЗМОЖНЫ КАРИОТИПЫ

- 1) 69,YYY
- 2) 46,XX, 46,XY, 46,YY
- 3) 69,XXX, 69,XXY, 69,XYX
- 4) 92,XXX, 92,XXY, 92,XYX, 92,XXXX, 92,YYYY

НАРУШЕНИЕ ФОРМЫ ИЛИ ПОЛОЖЕНИЯ ОРГАНА ИЛИ ЧАСТИ ТЕЛА, ОБУСЛОВЛЕННОЕ МЕХАНИЧЕСКИМИ ВОЗДЕЙСТВИЯМИ НА НОРМАЛЬНО РАЗВИТЫЕ ОРГАНЫ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) дисплазия
- 2) мальформация
- 3) деформация
- 4) дизрупция

МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ – ДЕЖЕРИНА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцепленно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) X-сцепленно-рецессивно

ДЛЯ КОНТРОЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ПРОВОДЯТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) лизосфингомиелина-509
- 2) лизосфингомиелина
- 3) гексаилсфингозина
- 4) глоботриазилсфингозина

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ КЛАССИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) выраженную умственную недостаточность
- 2) брахидактилию
- 3) патологическую подвижность суставов, рецидивирующие подвывихи
- 4) карликовость

ЧАСТОТА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 40
- 2) 20
- 3) 10
- 4) 60

ДЛЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИЗ ГРУППЫ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ СУБСТРАТ-РЕДУЦИРУЮЩАЯ ТЕРАПИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ

- 1) болезни Ниманна – Пика тип С и болезни Гоше
- 2) болезни Фабри и болезни Ниманна – Пика тип В
- 3) болезни Помпе и болезни Фабри
- 4) альфа-маннозидозе и болезни Помпе

ЕСЛИ ОБА РОДИТЕЛЯ ИМЕЮТ I(0) ГРУППУ КРОВИ, ТО ИХ ДЕТИ МОГУТ ИМЕТЬ ТОЛЬКО _____ ГРУППУ КРОВИ

- 1) I(0)
- 2) II(A)
- 3) III(B)
- 4) IV(AB)

У БОЛЬНЫХ ПРОКСИМАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ В ГЕНЕ SMN 1 НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВЫЯВЛЯЮТСЯ

- 1) делеции 7 экзона гена в компаунд-гетерозиготном состоянии
- 2) делеции 7 экзона гена в гомозиготном состоянии
- 3) нонсенс-мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии
- 4) миссенс-мутации в гомозиготном состоянии

К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТ СИНДРОМ

- 1) Питта - Хопкинса
- 2) Ли Фраумени
- 3) Ли
- 4) Альпорта

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) задержку внутриутробного развития плода
- 2) гипергликемию
- 3) болезнь Гиршпрунга
- 4) макросомию с увеличением мышечной массы и подкожно-жировой клетчатки

РНК-ПОЛИМЕРАЗА III ТРАНСКРИБИРУЕТ ГЕНЫ _____ РИБОСОМНОЙ РНК

- 1) 5.8S
- 2) 23S
- 3) 5S
- 4) 18S

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПОВЫШАЕТСЯ ЛИЗОСФИНГОЛИПИД

- 1) глоботриазилсфингозин
- 2) глюкозилсфингозин
- 3) лизосфингомиелин
- 4) лизосфиногамиелин-509

ПРИ СИНДРОМЕ КЕРНСА - СЕЙРА НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ

- 1) офтальмоплегия
- 2) задержка роста
- 3) птоз
- 4) возраст манифестации после 20 лет

МЕЖВИДОВАЯ ЦВЕТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ (RX-FISH) НАПРАВЛЕНА НА

- 1) детекцию полиплоидии в кариотипе
- 2) диагностику микроделеционных синдромов
- 3) идентификацию внутриврохромосомных перестроек в кариотипе
- 4) диагностику микродупликационных синдромов

ЕСЛИ КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ РАВЕН 0, ТО НА ФОРМИРОВАНИЕ ПРИЗНАКА

- 1) в большей степени влияют генетические факторы
- 2) в большей степени влияют средовые факторы
- 3) генетические и средовые факторы влияют в равной степени
- 4) генетические и средовые факторы не оказывают влияния

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ СЛЕДУЕТ НАЗНАЧИТЬ

- 1) ограничение среднецепочечных жиров
- 2) частые дробные кормления
- 3) ограничение всех жиров
- 4) ограничение длинноцепочечных жиров

ПРИ МИОПАТИИ МИОШИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) SERPINA1
- 2) DYSF
- 3) GAA
- 4) GLA

ПРИ ДЕФЕКТАХ ФЕРМЕНТОВ ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ ПОКАЗАНА ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белков
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) соли

ВТОРОЙ УРОВЕНЬ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН НА ВЫЯВЛЕНИЕ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА ОСУЩЕСТВЛЯЮТ ОРГАНИЗАЦИИ _____ СЛУЖБЫ

- 1) педиатрической
- 2) акушерско-гинекологической

- 3) медико-генетической
- 4) терапевтической

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) гипоспадия
- 2) агенезия почек
- 3) эпилепсия
- 4) брахидактилия

ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

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

НАДКЛАПАННЫЙ СТЕНОЗ АОРТЫ/ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИИ, ГИПЕРКАЛЬЦИЕМИЯ, ЭПИКАНТ, ОТЕЧНОСТЬ ВЕК, КОРОТКИЙ НОС, ПОЛНЫЕ ЩЕКИ И ГУБЫ ЯВЛЯЮТСЯ СИМПТОМАМИ СИНДРОМА

- 1) Патау
- 2) Эдвардса
- 3) Шерешевского – Тернера
- 4) Вильямса

ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ, ДОПОЛНИТЕЛЬНО К ДИЕТОТЕРАПИИ, ДЛЯ АКТИВАЦИИ АЛЬТЕРНАТИВНОГО ПУТИ, ПРЕДОТВРАЩАЮЩЕГО НАКОПЛЕНИЕ ГОМОЦИСТЕИНА, РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ

- 1) бетаина
- 2) биотина
- 3) тиамина
- 4) аргинина

САМОЙ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА ЛИ СЧИТАЮТ

- 1) крупные делеции в митохондриальной ДНК
- 2) мутации в гене SURF1
- 3) гемизиготные мутации в гене TAZ
- 4) мутации в гене LS

РЕБЕНКУ С ДИАГНОЗОМ «ГЕМОХРОМАТОЗ» НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ

- 1) ограничивающую поступление железа
- 2) ограничивающую поступление в организм белка и фенилаланина
- 3) безуглеводную, безгалактозную
- 4) с ограничением меди до 1 мг в сутки

НАИБОЛЕЕ ЗНАЧИМОЙ И ЭФФЕКТИВНОЙ СТРАТЕГИЕЙ ПРОФИЛАКТИКИ БОЛЕЗНЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ СТРАТЕГИЯ

- 1) пренатального скрининга
- 2) вторичной профилактики
- 3) популяционная
- 4) высокого риска

ПРИ ПОВЫШЕНИИ УРОВНЯ ЛАКТАТА В КРОВИ ПРОИСХОДИТ

- 1) снижение pH
- 2) повышение pH
- 3) уменьшение соотношения лактат/пируват
- 4) активация глюконеогенеза

ДЛЯ СИНДРОМА АЛЬПЕРСА ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ

- 1) атрофии зрительного нерва, бульбарного синдрома, поражения почек
- 2) прогрессирующей энцефалопатии, эпилепсии, поражения печени
- 3) гипоплазии мозолистого тела, нарушения проводимости сердца, дыхательной недостаточности
- 4) инсультоподобных эпизодов, повышение лактата, кардиомиопатии

ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ МЕТОДОМ

- 1) хромосомного микроматричного анализа
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ
- 3) фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
- 4) секвенирования последовательности ДНК

БЕСПЛОДИЕ ОБЫЧНО НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Халлермана – Штрайфа
- 2) Норри
- 3) Клайнфельтера
- 4) Марфана

НАИМЕНЬШЕЕ ЧИСЛО ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ДОСТИГАЕТСЯ ПРИ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ОПУХОЛЕВОГО МАТЕРИАЛА В ВИДЕ

- 1) циркулирующих опухолевых клеток
- 2) бронхоальвеолярного лаважа
- 3) пункционной аспирационной биопсии
- 4) операционного материала

К ОСНОВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЯМ СИНДРОМА СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИТЦА ОТНОСЯТ

- 1) прогрессирующую желтуху, почечную недостаточность, гипертрофию миокарда
- 2) инсультоподобные состояния, атаксию, прогрессирующую микроцефалию
- 3) рекуррентные кризы с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией
- 4) характерный фенотип с широким альвеолярным отростком, пороки внутренних

органов, синдактилию 2-3 стоп, гипоспадию у мальчиков

КЛИНИЧЕСКУЮ КАРТИНУ ГАЛАКТОЗЕМИИ ПРИНЯТО ОБЪЯСНЯТЬ ТОКСИЧЕСКИМ ДЕЙСТВИЕМ

- 1) лактозы
- 2) мальтозы
- 3) галактозы
- 4) галактозо-1-фосфата и галактитола

В СООТВЕТСТВИИ С ОСНОВНОЙ КЛАССИФИКАЦИЕЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СЛУХА, ДОЛЯ ИЗОЛИРОВАННЫХ (НЕСИНДРОМАЛЬНЫХ) НАРУШЕНИЙ СЛУХА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 20-30
- 2) 10 и менее
- 3) 40-50
- 4) 65 и более

К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СВЯЗАННЫМ С ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ОТНОСЯТ

- 1) синдром Лоуренса – Муна – Барде – Бидля
- 2) хорею Гентингтона
- 3) серповидно-клеточную анемию
- 4) фенилкетонурию

ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ III ТИПА ПОВЫШАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ

- 1) дерматансульфата и гепарансульфата
- 2) гепарансульфата
- 3) кератансульфата
- 4) хондроитинсульфата и гепарансульфата

АКРОСОМНУЮ РЕАКЦИЮ ПОЗВОЛЯЕТ ЗАРЕГИСТРИРОВАТЬ

- 1) MAR-тест
- 2) гипоосматический тест
- 3) эозиновый тест
- 4) тест на связывание сперматозоидов с флюоресцирующими лектинами

СОЧЕТАНИЕ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ И ПОРАЖЕНИЯ ПОЧЕК (ГЛОМЕРУЛОНЕФРИТ/НЕФРИТ, ПОЧЕЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ) ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Альпорта, тип I, II, III
- 2) Ваарденбурга, тип I
- 3) Кальмана
- 4) Маршалла

РЕМОДЕЛИРОВАНИЕМ ХРОМАТИНА НАЗЫВАЮТ ПРОЦЕСС

- 1) ацетилирования N-концов коровых гистонов
- 2) химической модификации N-концов коровых гистонов
- 3) перемещения рядом расположенных нуклеосом по нити ДНК с помощью специальных ферментов
- 4) деметилирования N-концов коровых гистонов

МЕТОДОМ, СОВМЕЩАЮЩИМ АНАЛИЗ ХРОМОСОМНЫХ И МОНОГЕННЫХ МУТАЦИЙ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ СЧИТАЮТ

- 1) хэтчинг (hatching)
- 2) кариомэппинг (Karyomap gene chip)
- 3) массовое параллельное секвенирование (MPS)
- 4) мультиплексную ПЦР

ПЯТНА БРАШФИЛЬДА, КОТОРЫЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА, ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) отложение темного пигмента на периферии радужки
- 2) отложение темного пигмента на роговице
- 3) отложение пигмента на сетчатке
- 4) пятна на радужке в виде белых вкраплений

ВЫБОР ПОЛА ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖЕТ БЫТЬ ПОКАЗАН ПРИ

- 1) аномалиях формирования пола, связанных с мутациями аутосомных генов
- 2) наличие 5 и более детей одного пола
- 3) AZF делециях
- 4) X-сцепленных заболеваниях

В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, НЕ СОСТОЯЩИХ В КРОВНОМ РОДСТВЕ И ИМЕЮЩИХ БОЛЬНУЮ БУЛЛЁЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ ДОЧЬ, РИСК ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЁНКА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 75
- 4) 0

СИНДРОМ ТРИСОМИИ ПО ____ ХРОМОСОМЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО В МОЗАИЧНОЙ ФОРМЕ

- 1) 18
- 2) 13
- 3) 14
- 4) 21

ПОВЫШЕНИЕ ПОТЕНЦИАЛА МАЛИГНИЗАЦИИ ЗА СЧЕТ ИЗМЕНЕНИЯ МЕТИЛИРОВАНИЯ ДНК ПРОИСХОДИТ ВСЛЕДСТВИЕ ТОГО, ЧТО

- 1) гипометилируются промоторы генов-супрессоров опухолевого роста
- 2) гипометилируются области геномных мобильных элементов
- 3) гиперметилируются области геномных мобильных элементов
- 4) гипометилируются промоторы генов детоксикации ксенобиотиков

СЕМЕЙНЫЕ ФЕБРИЛЬНЫЕ СУДОРОГИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ

- 1) резистентностью к противоэпилептическим препаратам
- 2) манифестацией заболевания в подростковом возрасте
- 3) отсутствием задержки психо-моторного развития
- 4) появлением первых симптомов после травмы головного мозга

ДИАГНОСТИКА НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ _____ МЕТОДАМИ

- 1) серологическими
- 2) иммунохимическими
- 3) биохимическими
- 4) молекулярно-генетическими

НАГРУЗОЧНЫЙ ТЕСТ С САПРОПТЕРИНОМ ПРОВОДЯТ, КАК ПРАВИЛО, В ТЕЧЕНИЕ НЕ _____ ЧАСОВ

- 1) более 36
- 2) менее 48
- 3) менее 72
- 4) более 24

НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ СОМАТИЧЕСКИХ МУТАЦИЙ МЕТОДОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) микросателлитный анализ
- 2) хромосомный микроматричный анализ
- 3) секвенирование по Сенгеру
- 4) секвенирование нового поколения

ДЛЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП С ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) фермент-заместительную терапию
- 2) субстрат-редуцирующую терапию
- 3) фармакологические шапероны
- 4) диетотерапию

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА (НБО) ОТ ДРУГИХ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТЛИЧАЕТ

- 1) низкая частота в популяции
- 2) наличие биохимических маркеров, позволяющих диагностировать заболевания
- 3) низкая пенетрантность
- 4) наличие преимущественно точковых мутаций в ассоциированных с НБО генах

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) задержку внутриутробного развития
- 2) висцеромегалию
- 3) гипергликемию
- 4) болезнь Гиршпрунга

ЛИЦЕВАЯ ГЕМАНГИОМА, ЗАНИМАЮЩАЯ ПОЛОВИНУ ЛИЦА, ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖКИ, НАРУШЕНИЕ ИНТЕЛЛЕКТА, ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПРИПАДКИ В АНАМНЕЗЕ, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Опица – Фриаса
- 2) синдрома Штурге – Вебера – Краббе
- 3) синдрома церебрального гигантизма
- 4) гипомеланоза Ито

ПРОЦЕСС РЕПЛИКАЦИИ ДНК ПРОИСХОДИТ ВО ВРЕМЯ _____ ФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА

- 1) S
- 2) G1
- 3) G2
- 4) G0

МЫШИНЫЙ ЗАПАХ МОЧИ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) тирозинемии
- 2) порфирии
- 3) гистидинемии
- 4) фенилкетонурии

ФЕРМЕНТОМ, КАТАЛИЗИРУЮЩИМ РЕПЛИКАЦИЮ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) РНК-лигаза
- 2) РНК-полимераза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) обратная транскриптаза

ФРАГМЕНТЫ ОКАЗАКИ СШИВАЮТСЯ МЕЖДУ СОБОЙ

- 1) топоизомеразой
- 2) лигазой
- 3) хеликазой
- 4) полимеразой

ЗАПИСЬ ВАРИАНТА с. 254+1A>T ГОВОРИТ О ЛОКАЛИЗАЦИИ ЗАМЕНЫ В

- 1) области донорного сайта сплайсинга
- 2) области акцепторного сайта сплайсинга
- 3) экзоне
- 4) интроне

МИКРОФОРМОЙ СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) незаращение дужек позвонков без грыжевого образования
- 2) аплазия позвонков
- 3) сколиоз
- 4) кифоз

ПРИ ДИСФЕРЛИНОПАТИИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) DYSF
- 2) GYG1
- 3) GAA
- 4) DMD

ПОД АРАХНОДАКТИЛИЕЙ ПОНИМАЮТ _____ ПАЛЬЦЕВ

- 1) увеличение числа
- 2) уменьшение числа
- 3) укорочение длины
- 4) увеличение длины

К МЕЖДУНАРОДНЫМ СИСТЕМАМ РЕГИСТРОВ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ОТНОСЯТ

- 1) National Organization for Rare Disorders (NORD) и The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
- 2) London Dysmorphology Database (LDDb) и London Neurogenetics Database (LNDB)
- 3) EUROCAT Network и International Clearinghouse Birth Defects Surveillance Research (ICBDSR)
- 4) Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (POSSUM) и Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке
- 2) определение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- 3) позиционное клонирование ДНК
- 4) гидролиз ДНК с помощью рестриктазы

ГЕНЫ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК НЕ КОДИРУЮТ

- 1) тРНК
- 2) белки комплекса дыхательной цепи
- 3) рРНК
- 4) белки пируватдегидрогеназного комплекса

ПАЦИЕНТАМ С БОЛЕЗНЬЮ ПЕЛИЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА ПРОВОДЯТ

- 1) трансплантацию печени
- 2) фермент-заместительную терапию

- 3) симптоматическую терапию
- 4) субстрат-редуцирующую терапию

ЧАСТОТА НОВОРОЖДЕННЫХ С СИНДРОМОМ ДИ ДЖОРДЖИ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 : 125000
- 2) 1 : 500
- 3) 1 : 4000
- 4) 1 : 20000

МОНОГЕННОЕ ОЖИРЕНИЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ЯВЛЯЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИИ ГЕНА

- 1) лептина
- 2) рецептора меланокортина 4 типа
- 3) проопиомеланокортина
- 4) проконвертазы 1-го типа

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ СПЕКТРА ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ ПРИМЕНЯЮТ

- 1) бумажную хроматографию
- 2) флюориметрические методы
- 3) дифференциальное окрашивание в полиакриламидном геле
- 4) электрофорез гликозаминогликанов

ДЛЯ БОЛЕЗНИ КОУДЕНА (СИНДРОМ МНОЖЕСТВЕННЫХ ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫХ УЗЛОВЫХ ОБРАЗОВАНИЙ) ХАРАКТЕРНЫ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) BRCA 2
- 2) NBN
- 3) TP53
- 4) PTEN

ИДЕНТИФИКАЦИЯ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ БЫТЬ ПРОВЕДЕНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) капельной цифровой полимеразной цепной реакцией
- 2) флуоресцентной in situ гибридизации с набором субтеломерных ДНК-проб
- 3) флуоресцентной in situ гибридизации с микродиссекционной ДНК-библиотекой из маркерной хромосомы
- 4) количественной полимеразной цепной реакции в режиме реального времени

В ОСНОВЕ ЛЕЧЕНИЯ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИИ ЛЕЖИТ ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белка
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) кетонов

АГЕНЕЗИЕЙ ОРГАНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) полное отсутствие органа и его зачатка

- 2) неполное развитие органа
- 3) неправильное расположение органа
- 4) дисплазия органа

ПРИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN 1, РАЗЛИЧАЮТ ___ КЛИНИЧЕСКИХ ВАРИАНТА/ВАРИАНТОВ

- 1) 5
- 2) 3
- 3) 2
- 4) 4

МЕВАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ПИГМЕНТНЫЙ РЕТИНИТ В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

- 1) воспалительным
- 2) злокачественным
- 3) наследственным
- 4) инфекционным

АЛЛЕЛЬНАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) мутациями в двух различных генах
- 2) альтернативным сплайсингом гена
- 3) мутациями в четырех генах
- 4) мутациями в шести генах

ВРОЖДЕННОЙ АТРЕЗИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) незаращение отверстия
- 2) отсутствие естественного отверстия
- 3) отсутствие органа
- 4) смещение естественного отверстия

МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ СФЕРОЦИТАРНОЙ АНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) спленэктомия
- 2) переливание плазмы
- 3) генная терапия
- 4) заместительная терапия

ГОМЕОБОКСНЫЕ ГЕНЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ГЕНЫ

- 1) «цинковых пальцев»

- 2) локализованные на Y-хромосоме
- 3) раннего эмбрионального развития
- 4) супрессоры опухолевого роста

**СОБЛЮДЕНИЕ ДИЕТЫ ПАЦИЕНТАМИ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ МОЖНО ОТНЕСТИ
_____ ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

- 1) к третичной
- 2) к первичной
- 3) ко вторичной
- 4) одновременно к первичной и вторичной

РАЗВИТИЕ ЛИЦЕВЫХ СТРУКТУР ЭМБРИОНА ЗАВЕРШАЕТСЯ К КОНЦУ ____ НЕДЕЛИ

- 1) 30
- 2) 4
- 3) 12
- 4) 18

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ 5-АЛЬФА-РЕДУКТАЗЫ А2 ПРИВОДИТ К 46,XY НАРУШЕНИЮ
ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) нечувствительности к андрогенам
- 2) дефицита дигидротестостерона
- 3) нарушения дифференцировки гонад по мужскому типу
- 4) избыточной продукции андрогенов

КОНТРОЛЬ ЗА ЦЕЛОСТНОСТЬЮ мРНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ

- 1) во время и перед транспортом мРНК в ядерную пору
- 2) во время транскрипции первых экзонов
- 3) после сплайсинга первых экзонов
- 4) после полиаденилирования

ОСНОВОЙ ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) специальная диета с ограничением фенилаланина
- 2) диета с полным исключением фенилаланина
- 3) назначение белковых гидролизатов
- 4) введение незаменимых аминокислот

СУБСТРАТОМ ДЛЯ НЕАЛЛЕЛЬНОЙ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) кластеры низкокопийных повторов
- 2) GC-обогащенные районы
- 3) AT-богатые районы
- 4) рассеянные повторы

**ПРИ ПОДГОТОВКЕ МАТЕРИАЛА ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ
ОСТАНАВЛИВАЕТ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТОК НА СТАДИИ МЕТАФАЗЫ, БЛОКИРУЯ
ФОРМИРОВАНИЕ ВОЛОКОН ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ**

- 1) гидрокарбонат натрия
- 2) колхицин
- 3) телячья эмбриональная сыворотка
- 4) RPMI-1640

ДИЗРАФИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) незаращение анатомических структур по средней линии
- 2) недоразвитие органа
- 3) нарушение структуры тканей органа
- 4) удвоение органа

НОЧНАЯ ЛОБНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ВАРИАНТОМ КАНАЛОПАТИИ С НАРУШЕНИЕМ ФУНКЦИИ

- 1) натриевых каналов
- 2) никотиновых ацетилхолиновых рецепторов
- 3) калиевых каналов
- 4) рецепторов гамма-аминомасляной кислоты

К МИКРОДЕЛЕЦИОННЫМ СИНДРОМАМ ОТНОСИТСЯ СИНДРОМ

- 1) Патау
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Лангера-Гидеона
- 4) Дауна

ЦЕНТРОМЕРОСПЕЦИФИЧНЫЕ ДНК-ЗОНДЫ ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ ВО ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ НА ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ОБЕСПЕЧИВАЮТ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПО

- 1) перицентрическим инверсиям
- 2) Робертсоновским транслокациям
- 3) числовым нарушениям хромосом
- 4) реципрокным транслокациям

РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ПРОЦЕСС

- 1) фиксации изменений в синтезируемой ДНК
- 2) синтеза информационных РНК
- 3) удвоения молекул ДНК в ходе клеточного цикла
- 4) исправления повреждений в молекулах ДНК

К ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМ НОВООБРАЗОВАНИЯМ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА ОТНОСЯТ

- 1) рак молочной железы
- 2) нейробластому
- 3) рак шейки матки
- 4) рак предстательной железы

СОПОСТАВИТЬ РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ В ФОРМИРОВАНИИ

ПРИЗНАКА ПОЗВОЛЯЕТ _____ МЕТОД

- 1) молекулярно-генетический
- 2) клинико-генеалогический
- 3) близнецовый
- 4) популяционно-статистический

ПРИ РАСШИРЕННОМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА МОЗАИЦИЗМ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ ИССЛЕДУЕТСЯ НЕ МЕНЕЕ ЧЕМ ____ КЛЕТОК

- 1) 20
- 2) 30
- 3) 10
- 4) 15

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСИТСЯ

- 1) микроцефалия
- 2) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 3) монголоидный разрез глаз
- 4) гипертелоризм

ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША – НИХАНА НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ

- 1) мочевой кислоты
- 2) лактата
- 3) креатинфосфокиназы
- 4) мочевины

ПРИЧИНОЙ АТАКСИИ-ТЕЛАНГИОЭКТАЗИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) APC
- 2) ATM
- 3) MET
- 4) VHL

ЕСЛИ У МОЛОДОГО ЧЕЛОВЕКА В ВОЗРАСТЕ 20 ЛЕТ РАЗВИЛСЯ ИНФАРКТ МИОКАРДА, ПРИСУТСТВУЮТ ПРИСТУПЫ СТЕНОКАРДИИ С 18 ЛЕТ, КСАНТОМЫ В ОБЛАСТИ ЛОКТЕВЫХ СУСТАВОВ, УРОВЕНЬ ХОЛЕСТЕРИНА В КРОВИ – 500 МГ%, ОТЕЦ, И МАТЬ БОЛЬНОГО ТАКЖЕ СТРАДАЮТ СТЕНОКАРДИЕЙ, ТО НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гиперлипопротеинемия II типа
- 2) гиперлипопротеинемия I тип
- 3) болезнь Нимана – Пика
- 4) болезнь Гоше

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ НЕ СОСТОЯЩИХ В КРОВНОМ РОДСТВЕ СУПРУГОВ, КАЖДЫЙ ИЗ КОТОРЫХ ИМЕЕТ СИБСОВ,

ПОРАЖЕННЫХ ОДИНАКОВОЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ПИГМЕНТНОГО РЕТИНИТА, СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/4
- 2) 0
- 3) 1/9
- 4) 1/16

БОЛЕЗНЬ НИМАННА – ПИКА ТИП С ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) GBA, NPB
- 2) SMPD1, SMPD2
- 3) NPC1, NPC2
- 4) GAA, GLA

СУММАРНАЯ РАСПРОСТРАНЁННОСТЬ ВСЕХ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ ВАРЬИРУЕТ В ПРЕДЕЛАХ

- 1) 1:10000 - 1:50000
- 2) 1:50000 - 1:100000
- 3) 1:1000 - 1:3000
- 4) 1:3000 - 1:10000

БОЛЕЗНЬ МИНКОВСКОГО – ШОФФАРА НАСЛЕДУЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному рецессивному типу
- 2) X-сцепленному доминантному типу
- 3) аутосомно-рецессивному типу
- 4) аутосомно-доминантному типу

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ В ЕВРОПЕ И РОССИИ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ИЗОЛИРОВАННЫМ НЕЙРОСЕНСОРНЫМ НАРУШЕНИЕМ СЛУХА, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) GJB 2
- 2) COL11A1
- 3) TBC1D24
- 4) PRPS1

ПРИ ЗАДЕРЖКЕ РОСТА В СОЧЕТАНИИ С ПЯТНАМИ «КОФЕ С МОЛОКОМ» И УЗЕЛКАМИ ЛИША НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТЕН

- 1) муковисцидоз
- 2) гиперинсулинизм
- 3) гликогеноз
- 4) нейрофиброматоз

НЕСБАЛАНСИРОВАННАЯ РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА

- 1) Шерешевского – Тернера
- 2) Лежена

- 3) Эдвардса
- 4) Дауна

НАИБОЛЬШЕЕ КЛИНИЧЕСКОЕ СХОДСТВО НАБЛЮДАЕТСЯ МЕЖДУ ТАКИМИ ПЕРОКСИСОМНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, КАК

- 1) синдром Цельвегера и болезнь Рефсума
- 2) X-сцепленная адренолейкодистрофия и синдром Цельвегера
- 3) X-сцепленная адренолейкодистрофия и неонатальная адренолейкодистрофия
- 4) синдром Цельвегера и неонатальная адренолейкодистрофия

ВЫСОКИЕ ДОЗЫ БИОТИНА НАЗНАЧАЮТ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) гомоцистинурии
- 2) глутаровой ацидурии
- 3) метилмалоновой ацидемии
- 4) дефицита биотинидазы

БОЛЕЗНЬ ЭКСПАНСИИ, ПРИ КОТОРОЙ ОТСУТСТВУЕТ ФЕНОМЕН АНТИЦИПАЦИИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) атаксия Фридрейха
- 2) хорea Гетингтона
- 3) спиноцеребеллярная атаксия 1 тип
- 4) миотоническая дистрофия

МУТАЦИИ В ГЕНЕ SONIC HEDGEHOG ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ

- 1) дефекта межжелудочковой перегородки
- 2) голопроэнцефалии
- 3) атрезии пищевода
- 4) расщелины нёба

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЕ G-ОКРАШИВАНИЕ ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВИЗУАЛИЗАЦИЮ НЕ МЕНЕЕ _____ СЕГМЕНТОВ НА ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР

- 1) 250-400
- 2) 150-200
- 3) 850-1000
- 4) 1000-1200

САМЫМ ЧАСТЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ГЕНА CTNS, МУТАЦИИ В КОТОРОМ ПРИВОДЯТ К ЦИСТИНОЗУ, ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) нонсенс мутации
- 2) делеции одного нуклеотида
- 3) миссенс мутации
- 4) протяженные делеции около 57-kb

ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ мтДНК, ПРИВОДЯЩЕЙ К СИНДРОМУ MERRF, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) m.8999 T>G
- 2) m.11778 G>A
- 3) m.3243 A>G
- 4) m.8344 A>G

КАКОЙ РИСК УНАСЛЕДОВАТЬ ФОСФАТДИАБЕТ ДЛЯ ДЕТЕЙ, МАТЬ КОТОРЫХ ЗДОРОВА, А ОТЕЦ БОЛЕН ФОСФАТДИАБЕТОМ?

- 1) все девочки будут больны, а все мальчики здоровы
- 2) все мальчики будут больны
- 3) все девочки будут здоровы
- 4) риск для мальчиков равен 50%

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА НАРУШЕН ОБМЕН

- 1) холестерина
- 2) цинка
- 3) кальция
- 4) меди

СОЧЕТАНИЕ ПРЕАУРИКУЛЯРНЫХ ЯМОК (ВОЗМОЖНО ПРИДАТКОВ), ТУГОУХОСТИ (НЕЙРОСЕНСОРНОЙ, КОНДУКТИВНОЙ И СМЕШАННОЙ), ДЕФОРМАЦИИ УШНЫХ РАКОВИН, НАЛИЧИЕ ЖАБЕРНЫХ СВИЩЕЙ (РЕЖЕ) ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) тугоухости/глухоты и преаурикулярных ямок
- 2) Тричера – Коллинза, тип I
- 3) Гольденхара
- 4) микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты

ПРОЦЕСС ТРАНСЛЯЦИИ У ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ

- 1) после транскрипции
- 2) после репликации
- 3) во время транскрипции
- 4) во время репликации

ИЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ КОАГУЛОПАТИЙ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННОЙ В РОССИИ ЯВЛЯЕТСЯ ДЕФИЦИТ ФАКТОРА

- 1) фон Виллебранда
- 2) свертывания крови VIII
- 3) свертывания крови IX
- 4) свертывания крови XI

ПРИ ВСЕХ ФОРМАХ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА В КЛЕТКАХ НАБЛЮДАЕТСЯ НАКОПЛЕНИЕ

- 1) ганглиозида
- 2) галактозилсфингозин
- 3) галактозилцерамида
- 4) липофусцина

ПРИ СИНДРОМЕ БЛОХА – СУЛЬЦБЕРГЕРА ИЗМЕНЕНИЯ ПИГМЕНТАЦИИ НАБЛЮДАЮТСЯ

- 1) на коже лица
- 2) вдоль линий Блашко
- 3) вдоль папиллярных линий
- 4) вдоль линий Лангера

ПАЦИЕНТАМ С МИТОХОНДРИАЛЬНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПРОТИВПОКАЗАНЫ

- 1) вальпроаты
- 2) аминокликозиды
- 3) препараты пенициллинового ряда
- 4) витамины группы В

СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ОТНОСИТСЯ К

- 1) болезням периферического мотонейрона
- 2) болезням центрального мотонейрона
- 3) болезням нервно-мышечного синапса
- 4) каналопатиям

ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА III ТИПА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) частые респираторные инфекции, контрактуры суставов
- 2) грубые черты лица, кардиомиопатия, пупочные и паховые грыжи
- 3) умственная отсталость, умеренная тугоподвижность суставов, легкое огрубение лица
- 4) гепатоспленомегалия, грубые черты лица, судороги

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) последовательное секвенирование отдельных известных генов
- 2) молекулярное кариотипирование
- 3) NGS генома
- 4) NGS экзома

ПРИ СИНДРОМЕ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) плотные яички небольшого объема
- 2) яички сниженной плотности
- 3) нормальный объем яичек
- 4) яички располагаются в брюшной полости

ТЕЛОМЕРНЫЕ РАЙОНЫ ХРОМОСОМ ОБЫЧНО СОСТОЯТ ИЗ

- 1) А/Т-богатых последовательностей
- 2) уникальных последовательностей
- 3) коротких tandemных повторов

4) G/C-богатых последовательностей

ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ХРОМОСОМЫ 15 МАТЕРИНСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ СИНДРОМА

- 1) Энгельмана
- 2) Прадера – Вилли
- 3) Кагами – Огата
- 4) Рассела – Сильвера

ДНК СОДЕРЖИТСЯ В

- 1) ядре и митохондриях
- 2) ядре и эндоплазматическом ретикулуме
- 3) митохондриях и комплексе Гольджи
- 4) ядре и комплексе Гольджи

NOR-ОКРАСКА ПОЗВОЛЯЕТ ВИЗУАЛИЗИРОВАТЬ НА МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМАХ

- 1) субтеломерные регионы длинных плеч акроцентрических хромосом
- 2) ядрышкообразующие регионы акроцентрических хромосом
- 3) субтеломерные регионы метацентрических хромосом
- 4) регионы сегментных дупликаций

ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ КЛЕТОК КОСТНОГО МОЗГА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОИДНОМ ЛЕЙКОЗЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL, меченных одним флуоресцентным красителем
- 2) уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL, меченных разными флуорохромами
- 3) уникальных ДНК-зондов на субтеломерные последовательности длинных плеч хромосом 9 и 22, меченных одним флуоресцентным красителем
- 4) центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22, меченных разными флуорохромами

СИНДРОМ КАРВАХАЛЬ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) Наксос
- 2) Барта
- 3) Бругада
- 4) Тимоти

СИНДРОМ КРИГЛЕРА – НАЙЯРА ОБЫЧНО МАНИФЕСТИРУЕТ В

- 1) дошкольном возрасте
- 2) подростковом возрасте
- 3) младенческом возрасте
- 4) неонатальном периоде

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ СУПРЕССИОННОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (CISH-МЕТОД) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) выявление нецентрированных регионов в сверхчисленных малых маркерных хромосомах
- 2) диагностика хромосомных инверсий
- 3) выявление числовых нарушений хромосом в интерфазных ядрах
- 4) выявление уникальных или низкокопийных последовательностей хромосом

ПРИ СИНДРОМЕ «ВРОЖДЕННЫЙ АМАВРОЗ ЛЕБЕРА С РАННИМ НАЧАЛОМ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ» НАБЛЮДАЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ

- 1) глаз
- 2) скелета
- 3) почек
- 4) печени

ВНОВЬ ВОЗНИКШАЯ НЕЙТРАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ ИМЕЕТ ВЫСОКУЮ ВЕРОЯТНОСТЬ БЫТЬ УТРАЧЕННОЙ В ПОСЛЕДУЮЩИХ ПОКОЛЕНИЯХ, ЧТО, ВОЗМОЖНО, ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) изменением генных частот
- 2) эффектом родоначальника
- 3) действием отбора
- 4) утратой в силу статистических причин

ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) галсульфаза
- 2) элоссульфаза
- 3) ларонидаза
- 4) идурсульфаз

БИОЛОГИЧЕСКОЙ ФУНКЦИЕЙ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) расщепление бактериальной геномной ДНК по кодируемым в CRISPR кассете последовательностям в процессе деления клетки
- 2) защита прокариотической клетки от вирусов путем расщепления нуклеиновых кислот
- 3) расщепление плазмидной ДНК для встраивания кодируемых ими полезных для бактерии признаков в собственный геном
- 4) фрагментация ДНК эукариотической клетки в специфическом локусе для встраивания генома аденоассоциированных вирусов

ПРИ МЕВАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ НАРУШАЕТСЯ БИОСИНТЕЗ

- 1) холестерина
- 2) тиреоидных гормонов
- 3) гликогена
- 4) гемоглобина

УРОВЕНЬ КЕТОНОВЫХ ТЕЛ ПРИ НАРУШЕНИЯХ β -ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ПРИ ГИПОГЛИКЕМИИ

- 1) в норме
- 2) повышается в момент кризов
- 3) повышен
- 4) понижен

БОЛЕЗНЬ МИНКОВСКОГО – ШОФФАРА ОТНОСИТСЯ К

- 1) гемоглинопатиям
- 2) лизосомным болезням
- 3) ферментопатиям
- 4) мембранопатиям

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ КОНТРАКТУРНОЙ АРАХНОДАКТИЛИИ (СИНДРОМА БИЛСА) ЯВЛЯЕТСЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ

- 1) SCN1A
- 2) SMN 1
- 3) FBN1
- 4) FBN2

ОСНОВНЫМ БИОЛОГИЧЕСКИМ СУБСТРАТОМ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ ДНК ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) лимфоциты периферической крови
- 2) слюна и клетки буккального эпителия
- 3) тканевые биоптаты
- 4) волосяные луковицы

ДОЛЯ ОБЩИХ ГЕНОВ У ПОЛУСИБСОВ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 6,25
- 2) 50
- 3) 12,5
- 4) 25

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) геморрагический синдром
- 2) гипогликемию
- 3) выраженную умственную недостаточность
- 4) сфероиды (мельчайшие подкожные сферические тела) в области предплечий

МУТАНТНЫЙ ФЕНОТИП ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ ТРАНС-ПОЛОЖЕНИИ ДВУХ ИССЛЕДУЕМЫХ РЕЦЕССИВНЫХ МУТАЦИЙ ЕСЛИ

- 1) эти мутации неаллельны
- 2) эти мутации аллельны
- 3) проявляется эффект кодоминирования
- 4) наблюдается кроссинговер

ЭКСПАНСИЯ ПОЛИГЛУТАМИНОВОГО ТРАКТА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) синдрома Беквита - Видемана
- 2) болезни Кеннеди
- 3) синдрома Кураррино
- 4) синдрома Аперта

ФЕНОМЕН АНТИЦИПАЦИИ ВЫРАЖАЕТСЯ В

- 1) изменении порога предрасположенности к экспансии
- 2) усилении тяжести течения болезни по мере роста числа копий повторов
- 3) фенотипической нестабильности
- 4) генотипической нестабильности

ХАРАКТЕРНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ КИСТЕЙ ПРИ СИНДРОМЕ СИЛЬВЕРА-РАССЕЛА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) клинодактилия мизинцев
- 2) полидактилия
- 3) синдактилия III и IV пальца
- 4) брахидактилия

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА ЧАЩЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) LAMA
- 2) SMN1
- 3) DMD
- 4) TTN

К ФАКТОРАМ, ПРОВОЦИРУЮЩИМ КРИЗ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ, ОТНОСЯТ

- 1) частые голодания
- 2) переливания крови
- 3) переохлаждения
- 4) фармакологические средства

ПОНЯТИЕ «ДИФФЕРЕНЦИРОВКА КЛЕТОК» ПОДРАЗУМЕВАЕТ

- 1) предопределенность развития клетки
- 2) задержку клеточного деления
- 3) процесс деления клеток
- 4) приобретение клеткой конечной формы и функции

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ СЛАБОСТЬ ПРОКСИМАЛЬНЫХ МЫШЦ, ФАСЦИКУЛЯЦИИ, МАНИФЕСТАЦИЯ В 3-4 ДЕСЯТИЛЕТИИ ЖИЗНИ, НЕЙРОГЕННЫЙ ТИП НА ЭЛЕКТРОМИОГРАММЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) моторно-сенсорной нейропатии
- 2) спинальной мышечной атрофии Кугельберга – Веландер

- 3) спинальной мышечной атрофии Финкеля
- 4) поясно-конечностной мышечной дистрофии

ОСНОВНЫМИ ХИМИЧЕСКИМИ СВЯЗЯМИ, УЧАСТВУЮЩИМИ В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ЦЕПЯМИ ДНК, ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) водородные
- 2) фосфодиэфирные
- 3) полипептидные
- 4) донорно-акцепторные

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) болеют только женщины, мужчины являются носителями
- 2) наблюдается горизонтальная передача признака
- 3) наблюдается вертикальная передача признака
- 4) болеют только мужчины, женщины являются носителями

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ ВКЛЮЧАЕТ _____ ГЕНОВ

- 1) 107
- 2) 37
- 3) 1000
- 4) 700

ПРИ ПЕНЕТРАНТНОСТИ ПРИЗНАКА 75% ОН ПРОЯВИТСЯ У _____ % ПОТОМКОВ, УНАСЛЕДОВАВШИХ ГЕН

- 1) 75
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 15

ТОЧКА РЕСТРИКЦИИ НАХОДИТСЯ В ФАЗЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА

- 1) G1
- 2) G2
- 3) G0
- 4) S

ДЛЯ ОТО-ПАЛАТО-ДИГИТАЛЬНОГО СИНДРОМА, ТИП I ХАРАКТЕРНА ТУГОУХОСТЬ

- 1) смешанная
- 2) центрального генеза
- 3) нейросенсорная
- 4) кондуктивная

ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ 1 ТИПА НАПРАВЛЕНА НА ОГРАНИЧЕНИЕ ПОСТУПЛЕНИЯ

- 1) орнитина и глутамина
- 2) фенилаланина и тирозина

- 3) аргинина и цитруллина
- 4) лизина и триптофана

СВИДЕТЕЛЬСТВОМ КЛЮЧЕВОЙ РОЛИ ПОВРЕЖДЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В РАЗВИТИИ ОПУХОЛЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нестабильность опухолевых геномов
- 2) прорастание опухоли кровеносными сосудами
- 3) способность опухоли к метастазированию
- 4) независимость опухоли от внешних факторов роста

ПРЕИМУЩЕСТВОМ МЕТОДА SKY В СРАВНЕНИИ С mFISH-АНАЛИЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) возможность включения в анализ хромосом, находящихся в наложении на метафазных пластинках
- 2) большая разрешающая возможность
- 3) возможность использования меньшего набора флуорохромов для создания ДНК-зондов
- 4) стоимость оборудования

НАЧАЛО М-ФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН

- 1) CDK2
- 2) CDK1
- 3) CDK7
- 4) CDK4

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИТЦА НЕОБХОДИМО ОПРЕДЕЛЕНИЕ В СЫВОРОТКЕ КРОВИ УРОВНЯ

- 1) метаболитов холестерина
- 2) очень длинноцепочечных жирных кислот
- 3) желчных кислот
- 4) глюкозы

ПРИ ГЛИКОГЕНОЗЕ II ТИПА УРОВЕНЬ КРЕАТИНИНКИНАЗЫ КРОВИ ОБЫЧНО

- 1) нормальный
- 2) повышен
- 3) снижен
- 4) повышен более 10 000 Е/л

ПОВТОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» У МОЛОДЫХ РОДИТЕЛЕЙ С НОРМАЛЬНЫМ КАРИОТИПОМ, ИМЕЮЩИХ ОДНОГО ЗДОРОВОГО РЕБЁНКА И ВТОРОГО РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» И КОЛЬЦЕВОЙ ХРОМОСОМОЙ 5, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 10
- 2) 25
- 3) 5
- 4) 1

В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ПАЦИЕНТ С ДИАГНОСТИРОВАННЫМ СЕМЕЙНЫМ АДЕНОМАТОЗНЫМ ПОЛИПОЗОМ КИШЕЧНИКА КАТЕГОРИЧЕСКИ ОТКАЗЫВАЕТСЯ ИНФОРМИРОВАТЬ СВОИХ РОДСТВЕННИКОВ О РИСКЕ РАЗВИТИЯ У НИХ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, В СООТВЕТСВИИ С ДЕЙСТВУЮЩИМИ ПРАВОВЫМИ НОРМАМИ ВРАЧ ДОЛЖЕН

- 1) сообщить информацию о риске родственникам пациента, даже если они не будут ею интересоваться
- 2) сообщить информацию в поликлиники по месту жительства родственников пациента
- 3) сообщить информацию о риске родственникам пациента, если они будут ею интересоваться
- 4) не сообщать информацию о риске родственникам пациента и тем самым сохранить его конфиденциальность

В ЭМБРИОГЕНЕЗЕ ЧЕЛОВЕКА ПЕРВЫМ ФОРМИРУЕТСЯ

- 1) половые органы
- 2) почки
- 3) головной и спинной мозг
- 4) сердце

НАЛИЧИЕ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ У РОДИТЕЛЕЙ ПРЕДПОЛАГАЕТСЯ С ВЫСОКОЙ ВЕРОЯТНОСТЬЮ, ЕСЛИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ХРОМОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА У ИХ РЕБЁНКА ОБНАРУЖЕНА/ОБНАРУЖЕНО

- 1) микроделеция на одной хромосоме
- 2) микроделеция на одной хромосоме и микродупликация на другой
- 3) увеличение участков гомозиготности
- 4) микродупликация на одной хромосоме

ДЕТЯМ В ВОЗРАСТЕ 2-18 ЛЕТ, ИМЕЮЩИХ НЕОБЪЯСНИМОЕ ПОВЫШЕНИЕ СЫВОРОТОЧНЫХ ТРАНСАМИНАЗ, ПРОЯВЛЕНИЯ ФУЛЬМИНАНТНОЙ ПЕЧЕНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ, ХРОНИЧЕСКОГО ГЕПАТИТА, НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ, ОТЯГОЩЕННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ, НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ СКРИНИНГА НА БОЛЕЗНЬ

- 1) «кленового сиропа»
- 2) Александра
- 3) Пелицеуса – Мерцбахера
- 4) Вильсона – Коновалова

СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА (МОРФОЛОГИЧЕСКИХ, АНАТОМИЧЕСКИХ, ФУНКЦИОНАЛЬНЫХ И ДР.) СОСТАВЛЯЕТ

- 1) кариотип
- 2) генотип
- 3) фенотип
- 4) генофонд

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СУДОРОЖНОГО СИНДРОМА МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ НАСЛЕДСТВЕННОЕ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА - ДЕФИЦИТ ТРАНСПОРТЁРА ГЛЮКОЗЫ - ЕСЛИ СООТНОШЕНИЕ УРОВНЯ ГЛЮКОЗЫ В ЛИКВОРЕ К УРОВНЮ ГЛЮКОЗЫ В КРОВИ СОСТАВЛЯЕТ _____ ММОЛЬ/Л

- 1) более 0,65
- 2) менее 0,45
- 3) менее 0,85
- 4) более 0,7

ЗАДЕРЖКА ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, ГИПОТОНИЯ МЫШЦ И КАТАРАКТА, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Ленца
- 2) фенилкетонурии
- 3) синдрома Лоу
- 4) синдрома Верднига – Гоффмана

ПРОГРЕССИРУЮЩУЮ МИОПАТИЮ ВСТРЕЧАЮТ ПРИ

- 1) галактоземии 1 типа
- 2) несовершенном остеогенезе
- 3) муковисцидозе
- 4) гликогенозе III типа

НАКОПЛЕНИЕ МЕДИ В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ПРИВОДИТ К ПОВРЕЖДЕНИЮ

- 1) мозолистого тела
- 2) моста
- 3) гипофиза
- 4) базальных ганглиев

С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО СОЧЕТАЕТСЯ

- 1) опухоль Вильмса
- 2) гепатобластома
- 3) нейробластома
- 4) ретинобластома

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ДАУНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) симптом «кошачьего крика»
- 2) «шлем древнего воина»
- 3) уплощенное лицо с монголоидным разрезом глаз
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

ЦИСТИНОЗ ЯВЛЯЕТСЯ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ

НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ПАЦИЕНТАМ С МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ ПРОБНОГО ЛЕЧЕНИЯ _____ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К ЭТОМУ КОФАКТОРУ

- 1) витамином B6
- 2) биотином
- 3) витамином B12
- 4) карнитином

POLG-АССОЦИИРОВАННЫЕ ФЕНОТИПЫ

- 1) не имеют четких гено-фенотипических корреляций
- 2) имеют четкие гено-фенотипические корреляции
- 3) зависят от уровня гетероплазмии в тканях
- 4) классифицируются в зависимости от тяжести поражения нервной системы

РАСЩЕЛИНУ НЁБА ВСЛЕДСТВИЕ ВЫРАЖЕННОЙ МИКРОГЕНИИ И ГЛОССОПТОЗА СЛЕДУЕТ РАСЦЕНИВАТЬ КАК

- 1) мальформацию
- 2) следствие
- 3) дисплазию
- 4) дизрупцию

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ПРИ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ ПРИМЕНЯЕТСЯ

- 1) иммунотерапия
- 2) клеточная терапия
- 3) лекарственная терапия антиаритмическими препаратами
- 4) хирургическое лечение

БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ КСАНТИНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ

- 1) ксантина, гипоксантина
- 2) мочевой кислоты, мочевины
- 3) креатинина, печеночных трансаминаз
- 4) карнитина

ОСНОВНЫМИ ИСТОЧНИКАМИ ИНФОРМАЦИИ ПО СЛУЧАЯМ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) только роддома
- 2) роддома, детские поликлиники и стационары, прозектуры
- 3) только прозектуры

4) только детские поликлиники и стационары

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ «НАВИСАЮЩИЙ ЗАТЫЛОК», МИКРОГНАТИЮ, ХАРАКТЕРНОЕ НАЛОЖЕНИЕ ВТОРОГО И ПЯТОГО ПАЛЬЦЕВ КИСТИ, ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ, ПОЗВОЛЯЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Эдвардса
- 2) Нунан
- 3) Патау
- 4) Сотоса

ДЛЯ МОНОГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВЕРНО

- 1) единственной причиной болезни является наличие мутации в соответствующем гене
- 2) врожденный характер заболевания
- 3) наличие вирусной инфекции у одного из родителя
- 4) условия среды значительно влияют на проявления заболевания

НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ФИЗИЧЕСКОЙ НАГРУЗКИ, МИОГЛОБИнуРИЯ, ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

- 1) карнитин пальмитоил-трансферазы II
- 2) фенилаланингидроксилазы
- 3) орнитинтранскарбамилазы
- 4) альфа-1-антитрипсина

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 15

ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) фенилкетонурия
- 2) мидистрофия Дюшенна
- 3) гемофилия А
- 4) нейрофиброматоз

ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ С ОБРАЗОВАНИЕМ ХИМЕРНЫХ ГЕНОВ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ОПУХОЛЕЙ

- 1) старческого возраста
- 2) эпителиального происхождения
- 3) мезенхимального происхождения
- 4) детского возраста

ПАЦИЕНТАМ С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 2 ТИПА РЕКОМЕНДОВАНО НАЗНАЧЕНИЕ ПРОБНОГО ЛЕЧЕНИЯ _____ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К ЭТОМУ КОФАКТОРУ

- 1) карнитином
- 2) витамином В12
- 3) рибофлавином
- 4) биотином

ЧАСТОТА СИНДРОМА ТРИСОМИИ X СРЕДИ ДЕВОЧЕК СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 : 5000
- 2) 1 : 2000
- 3) 1 : 1000
- 4) 1 : 3000

РЕКОМЕНДОВАННОЕ МИНИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ИНДИВИДУАЛЬНОГО (КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОГО) КАРИОТИПА, В ОТСУТСТВИИ ПРИЗНАКОВ МОЗАИЦИЗМА, РАВНО

- 1) 30
- 2) 11
- 3) 80
- 4) 50

В РЕГУЛЯЦИИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА НЕ УЧАСТВУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА

- 1) Cdk2
- 2) Cdk4
- 3) Cdk1
- 4) Cdk7

МЕТОДОМ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ УВЕЛИЧИВАТЬ МАЛЫЕ КОНЦЕНТРАЦИИ ОПРЕДЕЛЁННЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК В БИОЛОГИЧЕСКОМ МАТЕРИАЛЕ, НАЗЫВАЮТ

- 1) блоттинг-гибридизация
- 2) секвенирование
- 3) полимеразная цепная реакция
- 4) электрофорез

ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ ПРИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОСНОВАНА НА

- 1) вакцинации
- 2) медико-генетическом консультировании
- 3) отказ от приема животных жиров
- 4) диспансеризации декретированного населения

СОЧЕТАНИЕ ПРИЗНАКОВ УДЛИНЁННОГО ИНТЕРВАЛА QT С НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Бругада

- 2) Джервелла – Ланге – Нильсена
- 3) Тимоти
- 4) Романо – Уорда

ДНК-ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНЕЙ ИМПРИНТИНГА СВОДИТСЯ К ОПРЕДЕЛЕНИЮ

- 1) крупных хромосомных перестроек
- 2) структурных мутаций в генах
- 3) различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом
- 4) различий в генной экспрессии

НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМИ КОЖНЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА РЕКЛИНГАУЗЕНА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) невусы
- 2) пятна кофейного цвета
- 3) ангиомы
- 4) телеангиэктазии

МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА ОТНОСИТСЯ К

- 1) дисплазиям
- 2) дизрупциям
- 3) мальформациям
- 4) деформациям

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ДЕФИЦИТ ФРУКТОЗО-1,6 –БИФОСФАТАЗЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ МАНИФЕСТАЦИЕЙ В _____ ВОЗРАСТЕ

- 1) младенческом
- 2) дошкольном
- 3) младшем школьном
- 4) подростковом

НУКЛЕОТИДЫ А,Т,Г,Ц НА ЭЛЕКТРОФОРЕГРАММЕ ПОСЛЕ ОКОНЧАНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ АВТОМАТИЧЕСКОГО СЕКВЕНАТОРА ПРЕДСТАВЛЕНЫ КАК

- 1) полосы различной длины
- 2) разноцветные полосы
- 3) пики разных цветов
- 4) пики одного цвета

ПРИЗНАКОМ НЕ ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отсутствие клинически значимых проявлений вовлечения сердечно-сосудистой системы
- 2) отсутствие клинически значимых проявлений вовлечения органов зрения
- 3) марфаноидный фенотип
- 4) тугоухость

ПРИ БОЛЬШИНСТВЕ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ВЫЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ

- 1) рецепторы
- 2) транспортные белки
- 3) ферменты
- 4) сигнальные белки

ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА, ПОМИМО ДИЕТОТЕРАПИИ, ВКЛЮЧАЮЩЕЙ ОГРАНИЧЕНИЕ БОГАТЫХ МЕДЬЮ ПРОДУКТОВ, ПРИМЕНЯЮТ

- 1) Д-пеницилламин
- 2) левокарнитин
- 3) тиамин
- 4) биотин

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, В КОТОРОЙ ОБА РОДИТЕЛЯ БОЛЕЮТ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 100
- 2) 75
- 3) 25
- 4) 50

СИНДРОМ ЛЕША – НАЙХАНА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) ATP7B
- 2) HPRT1
- 3) ATP7A
- 4) CBS

ОБРАЗОВАНИЕ «ХИМЕРНЫХ» ГЕНОВ ПРИВОДИТ К

- 1) активации онкогенов
- 2) инактивации супрессоров
- 3) наследственным моногенным заболеваниям
- 4) аллельспецифической экспрессии

У МУЖЧИН ДО 80% МУТАЦИИ В ГЕНАХ BRCA1 И BRCA2 ОБУСЛАВЛИВАЮТ

- 1) рак молочной железы
- 2) рак полового члена
- 3) увеальную меланому
- 4) рак щитовидной железы

НАЛИЧИЕ СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖИ, РАСЩЕЛИНЫ НЁБА И ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА У НОВОРОЖДЁННОГО, МАТЬ КОТОРОГО СТРАДАЕТ ЭПИЛЕПСИЕЙ И ПРИНИМАЕТ ПРОТИВОСУДОРОЖНЫЕ ПРЕПАРАТЫ, ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ

- 1) трисомия 18 (синдром Эдвардса)
- 2) фетальный вальпроатовый синдром
- 3) неклассифицированный комплекс ВПР
- 4) фетальный алкогольный синдром

ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА УРОВЕНЬ КРЕАТИНКИНАЗЫ

- 1) наиболее высок в конечной стадии заболевания
- 2) постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии заболевания
- 3) заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
- 4) наиболее повышен в доклинической стадии заболевания

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РАЗВИВАЮЩЕГОСЯ ПЛОДА, СУДЬБУ ЭТОГО ПЛОДА (ПРОДОЛЖЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ ИЛИ АБОРТ) ВПРАВЕ РЕШАТЬ

- 1) родители будущего ребенка
- 2) врачи-генетики
- 3) представители религиозных объединений
- 4) врачи акушеры-гинекологи

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ МУТАЦИЕЙ, ОПРЕДЕЛЯЕМОЙ В РОССИИ ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) G542X
- 2) S1196X
- 3) F508del
- 4) R334W

ЦЕНТРОМЕРНЫЕ РАЙОНЫ ХРОМОСОМ ОБЫЧНО СОСТОЯТ ИЗ

- 1) сателлитной ДНК
- 2) уникальных последовательностей
- 3) G/C-богатых последовательностей
- 4) A/T-богатых последовательностей

ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНО ОПРЕДЕЛЯТЬ ФЕРМЕНТ В

- 1) лейкоцитах
- 2) плазме крови
- 3) биоптате мышц
- 4) пятне крови

«МАСЛО ЛОРЕНЦО» ПРИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ

- 1) купирует периферическую полинейропатию
- 2) купирует надпочечниковую недостаточность
- 3) замедляет прогрессирование заболевания
- 4) устраняет очаги демиелинизации

ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) низкорослость и преждевременное половое созревание
- 2) евнухоидизм и низкие концентрации ЛГ и ФСГ
- 3) азооспермия и высокие концентрации ЛГ и ФСГ
- 4) анорхизм и гипоспадия

СНИЖЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ПЕРОКСИСОМ В ПЕЧЕНИ НЕ НАБЛЮДАЮТ ПРИ

- 1) болезни Рефсума
- 2) синдроме Цельвегера
- 3) цельвегероподобном синдроме
- 4) ризомелической точечной хондродисплазии

СЕМЕЙНЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ АССОЦИИРОВАН С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ В

- 1) гомеозисных (гомеобоксных) генах
- 2) генах ферментов посттрансляционной модификации гистонов
- 3) протоонкогенах
- 4) генах репарации ДНК

ПРИ СЕМЕЙНОМ МЕДУЛЛЯРНОМ РАКЕ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРОВОДИТСЯ ПОИСК МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) PTEN
- 2) RET
- 3) ATM
- 4) NRAS

В ФОРМИРОВАНИИ КИНЕТОХОРОВ ХРОМОСОМ УЧАСТВУЕТ

- 1) центромерный белок B (CENP-B)
- 2) шугошин (Sgo I)
- 3) аргонавт (Ago I)
- 4) кохезин

НАИБОЛЬШУЮ СРЕДНЮЮ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ЖИЗНИ НАБЛЮДАЮТ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) кошачьего крика
- 2) Патау
- 3) Дауна
- 4) Эдвардса

К НАИБОЛЕЕ РАННИМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ОТНОСЯТ

- 1) асцит плода
- 2) гепатомегалию
- 3) синдром холестаза
- 4) наличие инфильтратов в легких пенистыми клетками

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ СТАНДАРТНОГО ПОСТНАТАЛЬНОГО ИЛИ ПРЕНАТАЛЬНОГО КОНСТИТУТИВНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ИССЛЕДОВАТЬ НЕ МЕНЕЕ _____ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК

- 1) 11
- 2) 9
- 3) 5
- 4) 7

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЖЕНЩИНЫ НОСИТЕЛЬНИЦЫ МУТАЦИИ В ГЕНЕ, ОТВЕТСТВЕННОМ ЗА ГЕМОФИЛИЮ А, В БРАКЕ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50 независимо от пола
- 2) 25 независимо от пола
- 3) 50 только для мальчиков
- 4) 25 только для девочек

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОЙ _____ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) адонтия
- 2) тауродонтизм
- 3) дистихиаз
- 4) двойной ряд зубов

ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ НИМАННА – ПИКА ТИП С СОСТАВЛЯЕТ _____ %

- 1) 25; независимо от пола
- 2) 50; независимо от пола
- 3) 50; мальчиков
- 4) 100; независимо от пола

ВЫЯВЛЕНИЕ ОПУХОЛИ ПОЧКИ И АНИРИДИИ У НОВОРОЖДЁННОГО В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY,del(11)(p13) ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ

- 1) WAGR
- 2) Прадера – Вилли
- 3) Патау
- 4) Дауна

НОКДАУН ГЕНОВ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) повышение экспрессии одного или нескольких генов
- 2) снижение экспрессии одного или нескольких генов
- 3) поддержание экспрессии одного или нескольких генов на постоянном уровне
- 4) выключение одного или нескольких генов

ПОД ГЕНАМИ-СУПРЕССОРАМИ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА ПОНИМАЮТ ГЕНЫ

- 1) активно экспрессирующиеся в иммунокомпетентных клетках, позволяющие им выявлять и уничтожать клетки опухоли
- 2) активирующиеся в опухолевых клетках и лимитирующие размер опухоли
- 3) системы репарации неспаренных оснований
- 4) белковые продукты которых действуют как замедляющие сигналы в течение G1 фазы клеточного цикла

У НОВОРОЖДЕННОГО С НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА МИКРОЦЕФАЛИЕЙ, КАТАРАКТОЙ, ГЛУХОТОЙ, ВРОЖДЁННЫМ ПОРОКОМ СЕРДЦА, ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ, ТРОМБОЦИТОПЕНИЧЕСКОЙ АНЕМИЕЙ, РОДИВШЕГОСЯ У ЖЕНЩИНЫ, ПЕРЕНЁСШЕЙ ВО ВТОРОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ФАРИНГИТ, СОПРОВОДАВШИЙСЯ ШЕЙНЫМ ЛИМФАДЕНИТОМ, СУБФЕБРИЛЬНОЙ ТЕМПЕРАТУРОЙ И СЫПЬЮ, МОЖНО ПРЕДПОЛОЖИТЬ

- 1) хромосомную патологию
- 2) герпетическую эмбриопатию
- 3) синдром краснухи плода
- 4) токсоплазмоз

В ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОДЕ СОДЕРЖИТСЯ ИНФОРМАЦИЯ О

- 1) всех генотипических и фенотипических признаках организма
- 2) последовательности аминокислот в белке
- 3) том, какая аминокислота закодирована триплетом
- 4) темпераменте

МУТАЦИИ В ГЕНЕ DGUOK, ЧАЩЕ ВСЕГО ПРИВОДЯТ К _____ ТИПУ СИНДРОМА ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК

- 1) нейрогастроинтестинальному
- 2) миопатическому
- 3) гепатоцеребральному
- 4) энцефаломиопатическому

К СПЕЦИФИЧЕСКИМ СИМПТОМАМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ ОТНОСЯТ

- 1) гипотрофию мышц лица
- 2) усиление сухожильных рефлексов с рук и ног
- 3) гипотрофию проксимальных мышц конечностей, гипостезии в зоне пораженных мышц
- 4) гипотрофию дистальных групп мышц конечностей, гипестезия в зоне пораженных мышц

СОГЛАСНО МНЕНИЮ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ РОССИЙСКИХ ЭКСПЕРТОВ РЕБЕНОК С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ В ВОЗРАСТЕ ДО 1 ГОДА ДОЛЖЕН НАБЛЮДАТЬСЯ ВРАЧОМ-ГЕНЕТИКОМ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В (В МЕСЯЦАХ)

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 3
- 4) 6

НАИБОЛЕЕ ЛЕГКИМ ФЕНОТИПОМ СРЕДИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ КРУПНЫМИ ДЕЛЕЦИЯМИ В мтДНК, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) СРЕО
- 2) Пирсона
- 3) Кернса Сейра
- 4) MELAS

ПАТОГЕНЕЗ СИНДРОМА КАЛЬМАНА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) микроаденомой гипофиза
- 2) снижением продукции или отсутствием белка аносмина
- 3) органическим поражением таламуса
- 4) нарушением чувствительности к лютеинизирующему гормону

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным доминантным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) аутосомно-рецессивным
- 4) X-сцепленным рецессивным

ПРИ ТИРОЗИНЕМИИ I-ГО ТИПА ПРИНЦИП ДИЕТОТЕРАПИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ОГРАНИЧЕНИИ ПОСТУПЛЕНИЯ В ОРГАНИЗМ

- 1) метионина и аргинина
- 2) лизина и аргинина
- 3) лизина и метионина
- 4) тирозина и фенилаланина

СИНДРОМ ПЕРСИСТЕНЦИИ МЮЛЛЕРОВЫХ ПРОТОКОВ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному

- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) X-сцепленному доминантному

ЕСЛИ МУЖ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ ГЕНА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ (ФКУ), ЖЕНА – ГЕТЕРОЗИГОТНА ПО ФКУ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

ПРОБА ФЁЛЛИНГА ВЫЯВЛЯЕТ НАЛИЧИЕ В МОЧЕ

- 1) кетоновых тел
- 2) фенилкетокислот
- 3) гомогентизиновой кислоты
- 4) фенилаланина

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА WAGR, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 11p13
- 2) 4p16.3
- 3) 21q22
- 4) 5p15.1

К ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМ НОВООБРАЗОВАНИЯМ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА ОТНОСЯТ

- 1) рак молочной железы
- 2) опухоль Вильмса
- 3) рак шейки матки
- 4) рак предстательной железы

У ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННОЙ ГИПЕРПЛАЗИЕЙ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ, ДЕФИЦИТ 21 ГИДРОКСИЛАЗЫ , ОБНАРУЖИВАЮТ _____ УРОВЕНЬ _____

- 1) повышенный; андрогенов
- 2) повышенный; эстрогенов
- 3) сниженный; андрогенов
- 4) повышенный; гонадотропинов

МУТАЦИИ В ГЕНЕ NOX D 13 ПРИВОДЯТ К

- 1) синдрому Холт – Орама
- 2) синполидактилии
- 3) эктродактилии
- 4) фокомелии

ДИАГНОСТИКУ СИНДРОМА MELAS ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НАЧАТЬ С

- 1) поиска частых мутаций в гене POLG

- 2) поиска частых мутаций в митохондриальной ДНК
- 3) секвенирования полного экзона
- 4) поиска крупных делеций в митохондриальной ДНК

СИНДРОМ КЕРАТИТА-ИХТИОЗА-ГЛУХОТЫ/ТУГОУХОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ АЛЛЕЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ СИНДРОМА

- 1) Маршалла
- 2) Вольфрама
- 3) Bart-Pumphrey
- 4) Альстрема

ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ СЕМЕЙНЫЕ НЕОНАТАЛЬНЫЕ СУДОРОГИ НАСЛЕДУЮТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) мультифакториальному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ ИХТИОЗА ЯВЛЯЕТСЯ ИХТИОЗ

- 1) ламеллярный
- 2) вульгарный
- 3) врожденный «плод Арлекина»
- 4) гистриксидный Курта – Маклин

ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ НА ПРЕПАРАТАХ, ПРИГОТОВЛЕННЫХ ПРЯМЫМ МЕТОДОМ ИЗ НАТИВНЫХ ОБРАЗЦОВ ИЛИ КРАТКОСРОЧНОЙ ОРГАНОЙ КУЛЬТУРЫ ВОРСИН ХОРИОНА, СРОК ВЫПОЛНЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ, СОСТАВЛЯЕТ (В ДНЯХ)

- 1) 20
- 2) 25
- 3) 7
- 4) 14

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ МЕТАФИЗАРНОЙ ХОНДРОДИСПЛАЗИИ ТИП МАК-КЬЮСИКА ЯВЛЯЕТСЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ

- 1) RMRP
- 2) FBN1
- 3) PTPN11
- 4) SMN 1

В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЛЕЦИИ ГЕНА ПРОИСХОДИТ

- 1) утрата генетического материала внутри гена
- 2) обмен генетическим материалом между двумя генами
- 3) перемещение генетического материала внутри гена
- 4) замена одного нуклеотида на другой в нуклеотидной последовательности гена

ОГРАНИЧЕНИЕМ МЕТОДА mFISH ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) невозможность диагностики сбалансированных транслокаций
- 2) невозможность диагностики несбалансированных транслокаций
- 3) низкая разрешающая возможность в диагностике Робертсоновских транслокаций
- 4) невозможность детекции внутривнутрихромосомных перестроек

ДВУХУДАРНАЯ МОДЕЛЬ КАНЦЕРОГЕНЕЗА ОПИСЫВАЕТ

- 1) активацию протоонкогенов
- 2) инактивацию генов супрессоров опухолевого роста
- 3) механизм возникновения односторонней изодисомии
- 4) возникновение опухоли травмированного органа

БОЛЕЗНЬ ГОШЕ I ТИПА ВСТРЕЧАЕТСЯ

- 1) преимущественно в славянской популяции
- 2) с равной частотой во всех этнических группах
- 3) преимущественно в западноевропейской популяции
- 4) преимущественно в популяции евреев-ашкенази

ЕСЛИ 10 ИЗ 50 ИЗУЧЕННЫХ ПАР МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ИМЕЛИ ИЗУЧАЕМЫЙ ПРИЗНАК, ТО КОНКОРДАНТНОСТЬ ПО ЭТОМУ ПРИЗНАКУ СОСТАВЛЯЕТ _____ ПРОЦЕНТОВ

- 1) 10
- 2) 20
- 3) 25
- 4) 5

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО . ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) серповидная стопа
- 2) полая стопа
- 3) конская стопа
- 4) стопа-качалка

ПОД СЕЛЕКТИВНЫМ СКРИНИНГОМ ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЕ

- 1) группы риска по данному заболеванию
- 2) всех новорожденных
- 3) всех людей в выбранном регионе
- 4) всех людей по данному заболеванию

К ПОЧЕЧНЫМ ПРОЯВЛЕНИЯМ ЦИСТИНОЗА ОТНОСЯТ

- 1) синдром Фанкони
- 2) удвоение собирательной системы почек
- 3) гипоплазию почек
- 4) мильтикистоз почки

ЯВЛЕНИЕ, КОГДА ГИБРИДЫ ПЕРВОГО ПОКОЛЕНИЯ ПРЕВОСХОДЯТ СВОИХ

ГОМОЗИГОТНЫХ РОДИТЕЛЕЙ ПО НЕКОТОРОМУ ПРИЗНАКУ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гетерозисом
- 2) кодоминированием
- 3) эпистазом
- 4) полным доминированием

МУТАЦИИ В ГЕНЕ POLG ПРИВОДЯТ К

- 1) синдрому MERRF
- 2) изолированному фенотипу с типичной MPT картиной
- 3) спектру различных по тяжести фенотипов
- 4) синдрому MELAS

ПРИЧИНОЙ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА 1 ТИПА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) ADAMTS2
- 2) COL1A1
- 3) PLOD1
- 4) COL5A1

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ДЕФЕКТОВ β -ОКИСЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЯЮТ

- 1) ацилкарнитины
- 2) аминокислоты
- 3) активность фермента
- 4) жиры

СИМПТОМ ЭРИТЕМЫ НА ЛИЦЕ В ВИДЕ БАБОЧКИ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Сотоса
- 2) Ленца
- 3) Ваарденбурга
- 4) Блума

В РОБЕРТСОНОВСКУЮ ТРАНСЛОКАЦИЮ ВОВЛЕКАЮТСЯ _____ ХРОМОСОМЫ

- 1) 4,5,16,17,18
- 2) 13,14,15,21,22
- 3) X,Y
- 4) 1,2,3,6,7,9

В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ НОСИТЕЛЬСТВА РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ У СУПРУГИ (21;21) ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ РИСК СИНДРОМА ДАУНА У ПОТОМСТВА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 75
- 3) 100
- 4) 50

АНАЛИЗ СПЕКТРА АЦИЛКАРНИТИНОВ МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ ПРОВОДЯТ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА

- 1) цистиноз
- 2) синдром Жильбера
- 3) болезнь Вильсона – Коновалова
- 4) органические ацидурии

ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ СИНДРОМА БРУГАДА ЯВЛЯЕТСЯ НАРУШЕНИЕ РАБОТЫ

- 1) кальциевых каналов
- 2) натриевых или калиевых каналов
- 3) белков межклеточных контактов
- 4) хлорных каналов

ПРИ ЛЕЧЕНИИ ПРЕПАРАТОМ "ЗОЛГЕНСМА" (ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК), ИСПОЛЬЗУЕМЫМ ДЛЯ ТЕРАПИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, НЕОБХОДИМА ОДНА ИНЪЕКЦИЯ

- 1) каждые 4 месяца
- 2) в течение всей жизни
- 3) ежегодно
- 4) каждые 2 месяца

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ (ГЛИКОГЕНОЗ ТИП 2) ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

- 1) альфа-глюкозидазы
- 2) альфа-галактозидазы
- 3) глюкоцереброзидазы
- 4) галактоцереброзидазы

ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК НЕОБХОДИМЫ

- 1) векторная система
- 2) ферменты рестрикции
- 3) дидезоксинуклеотиды
- 4) полинуклеотидлигаза

ИЗОЛИРОВАННЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ В ГЕНЕ SNH, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) врожденный блефароптоз
- 2) врожденная катаракта
- 3) колобоматозный микрофтальм
- 4) атрофия зрительного нерва

РЕГИСТРАЦИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В БОЛЬШИНСТВЕ РЕГИСТРОВ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ

- 1) неограниченный срок

- 2) в 1 день жизни
- 3) до 7 дней жизни новорожденного
- 4) до одного года жизни ребёнка

ГИПОПЛАЗИЕЙ ОРГАНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) неправильное расположение органа
- 2) полное отсутствие органа и его зачатка
- 3) недоразвитие органа
- 4) дисплазия органа

СПЕЦИФИЧНОСТЬ ТЕСТА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК ДОЛЯ _____ РЕЗУЛЬТАТОВ ИЗ ВСЕХ РЕЗУЛЬТАТОВ У

- 1) истинно положительных; больных
- 2) ложно положительных; здоровых
- 3) ложно отрицательных; всех больных
- 4) истинно отрицательных; здоровых

НАЛИЧИЕ ОГРАНИЧЕННОГО ПЛАЦЕНТАРНОГО МОЗАИЦИЗМА III ТИПА У ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ ПРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОМ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА КЛЕТОК

- 1) цитотрофобласта, экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, лимфоцитов пуповинной крови плода
- 2) цитотрофобласта, экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, амниоцитов
- 3) цитотрофобласта ворсин хориона, амниоцитов, лимфоцитов пуповинной крови плода
- 4) экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, амниоцитов, лимфоцитов пуповинной крови

МЕТОД ГЕНЕТИЧЕСКОГО КАРТИРОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) определением последовательности нуклеотидов ДНК
- 2) определением положения и порядка генов, а также относительного расстояния между ними на хромосоме
- 3) подавлением экспрессии гена
- 4) перемещением по геному подвижных генетических элементов

ПЕРВЫМ СИМПТОМОМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) эпилепсия
- 2) острая потеря зрения
- 3) медленно прогрессирующее снижение зрения
- 4) атаксия

ВРОЖДЕННАЯ МЫШЕЧНАЯ СЛАБОСТЬ, ДЫХАТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ, ТРЕБУЮЩИЕ

ВЕНТИЛЯЦИОННОЙ ПОДДЕРЖКИ, ПРОКСИМАЛЬНЫЕ КОНТРАКТУРЫ, РИГИДНЫЙ ПОЗВОНОЧНИК ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) врожденной миопатии Ульриха
- 2) немалиновой миопатии
- 3) синдрома ригидного позвоночника
- 4) синдрома Стиклера

КОЛИЧЕСТВО ПОВТОРОВ GCA И GCT В ГЕНЕ ZIC 2 ПРИ СЕМЕЙНОЙ АЛОБАРНОЙ ГОЛОПРОЗЭНЦЕФАЛИИ (ТИП 5) СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 2-5
- 2) более 200
- 3) 90-180
- 4) 15-25

САМОЙ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) совместное действие генов и средовых факторов
- 2) влияние экзогенных тератогенов с 16 дня до 9-й недели беременности
- 3) генные, геномные и хромосомные мутации в половых клетках родителей
- 4) «перезревание» половых клеток

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С ПОЛИДАКТИЛИЕЙ У СТРАДАЮЩЕЙ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ ЖЕНЩИНЫ, РОДОСЛОВНАЯ КОТОРОЙ ПРЕДСТАВЛЕНА НА РИСУНКЕ, В БРАКЕ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ) ▢

- 1) 50
- 2) 75
- 3) 25
- 4) 10

ОДНОЦЕПОЧЕЧНЫЕ РАЗРЫВЫ МОЛЕКУЛЫ ДНК СШИВАЮТ

- 1) киназы
- 2) рестриктазы
- 3) ДНК-полимеразы
- 4) лигазы

ТКАНЕСПЕЦИФИЧНЫЙ МОЗАИЦИЗМ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Патау
- 3) Эдвардса
- 4) Палистера – Киллиана

ОФТАЛЬМОПАТИЯ С ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МИОПИЕЙ И ВИТРЕАЛЬНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ И ОТСЛОЙКОЙ СЕТЧАТКИ, СОЧЕТАЮЩАЯСЯ С ПОРАЖЕНИЕМ СУСТАВОВ ЛИЦЕВОГО СКЕЛЕТА И ГЛУХОТОЙ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) синдрома Стиклера
- 2) несовершенного остеогенеза
- 3) синдрома Элерса – Данло
- 4) синдрома Марфана

ДЛЯ СИНДРОМА ЕЕС (ЭКТРОДАКТИЛИЯ, ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ, РАСЩЕЛИНА ГУБЫ И НЕБА) ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный
- 4) мультифакториальный

СИНДРОМ ЧЕДИАКА – ХИГАШИ НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) нейрофиброматозом 2 типа
- 2) синдромом Базана
- 3) глазо-кожным альбинизмом
- 4) синдромом Ваарденбурга

ЦЕНТР РЕГУЛЯЦИИ ИМПРИНТИНГА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) гетерохроматиновый район
- 2) дифференциально метилированный район ДНК
- 3) структурный ген
- 4) эухроматиновый район

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА АНИРИДИИ ПРОВОДИТСЯ С

- 1) гетерохромией радужки
- 2) аномалией Петерса
- 3) CHARG-синдромом
- 4) WAGR-синдромом

ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИЙ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В МОЗГЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) гипоплазия мозолистого тела
- 2) снижение интенсивности сигнала в палидарных ядрах на фоне гиперинтенсивности в центральных отделах
- 3) атрофия мозжечка
- 4) перивентрикулярная лейкомаляция

ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Клайнфельтера
- 2) Марфана
- 3) Мартина – Белл
- 4) Билса

ФОТОДЕРМАТОЗ В СОЧЕТАНИИ С ГЕМОЛИТИЧЕСКИМИ КРИЗАМИ, ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫМИ И НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) алкаптонурии
- 2) порфирии
- 3) гликогеноза
- 4) гемохроматоза

РИСК РОЖДЕНИЯ ЕЩЁ ОДНОГО БОЛЬНОГО СЫНА У ЖЕНЩИНЫ, ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ СЫНОВЕЙ, БОЛЬНЫХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА, И ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 0
- 4) 25

АЛКАПТОНУРИЮ ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) гликогена
- 2) железа
- 3) пуринов
- 4) аминокислот

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ВЫЯВЛЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ МЕТОДОМ NGS, ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) секвенирование по Сэнгеру
- 2) MLPA-метод
- 3) FISH-метод
- 4) кариотипирование

В ОСНОВЕ ПАТОГЕНЕЗА БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ЛЕЖИТ

- 1) накопление ганглиозидов в нервной системе
- 2) дефект окислительного фосфорилирования
- 3) накопление гликогена в органах и тканях
- 4) накопление сфинголипидов в органах и тканях организма

СТИМУЛЯЦИЯ ПРОЛИФЕРАЦИИ КУЛЬТУР ЛИМФОЦИТОВ ДОСТИГАЕТСЯ ДОБАВЛЕНИЕМ В СРЕДУ

- 1) раствора незаменимых аминокислот
- 2) демеколцина
- 3) фитогемагглютиниона
- 4) эмбриональной телячьей сыворотки

БОЛЕЗНЬ РЕФСУМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному

- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному доминантному

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У ДОЧЕРИ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ А, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ОДНУ ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 0
- 4) 12,5

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ААРСКОГО ОТНОСЯТ

- 1) микрогению, микроглоссию, редукционные пороки конечностей
- 2) рецидивирующие гнойные поражения кожи, абсцессы кожи, частые отиты
- 3) гипертелоризм, брахидактилию, шалевидную мошонку
- 4) стойкие запоры, динамическую кишечную непроходимость, вздутие живота

К ОСНОВНЫМ ЭТИЧЕСКИМ ПРИНЦИПАМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) уважение пациента и его семьи
- 2) приоритет интересов общества над интересами пациента
- 3) компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов
- 4) информирование кровных родственников пациента о риске наследственного заболевания

БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ОБУСЛОВЛЕННЫ УВЕЛИЧЕНИЕМ ВЫШЕ ДОПУСТИМОЙ НОРМЫ ЧИСЛА _____ ПОВТОРОВ

- 1) диспергированных
- 2) инвертированных
- 3) сателлитных
- 4) микросателлитных

СОЧЕТАНИЕ СИМПТОМОВ: АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ДВУСТОРОННЯЯ ГИПОПЛАЗИЯ СКУЛОВЫХ КОСТЕЙ, КОЛОБОМЫ НИЖНИХ ВЕК, ГИПОПЛАЗИЯ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ, АНОМАЛИЯ УШНЫХ РАКОВИН (ВОЗМОЖЕН ДЕФЕКТ НАРУЖНОГО СЛУХОВОГО ПРОХОДА), КОНДУКТИВНАЯ ТУГОУХОСТЬ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) ото-палато-дигитального, тип I
- 2) Bart-Pumphrey
- 3) Гольденхара
- 4) Тричера – Коллинза, тип I

ПРИ ОТСУТСТВИИ ЛЕЧЕНИЯ ВЫРАЖЕННЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ОБНАРУЖИВАЮТ С

- 1) трех лет
- 2) шести лет
- 3) года
- 4) двух месяцев жизни

ЦИС-РЕГУЛЯТОРНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ЭКЗОНЕ И НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ НОРМАЛЬНОГО ПРОХОЖДЕНИЯ СПЛАЙСИНГА, НАЗЫВАЮТСЯ ЭКЗОННЫМИ

- 1) мотивами
- 2) сайтами сплайсинга
- 3) энхансерами и сайленсерами сплайсинга
- 4) сайтами связывания транскрипционных факторов

К УМЕРЕННО ПОВТОРЯЮЩИМСЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМ ГЕНОМА ОТНОСЯТСЯ _____ ПОВТОРЫ

- 1) сателлитные
- 2) SINE и LINE
- 3) CAG и CTG
- 4) теломерные

ГЛАВНОЙ ЦЕЛЮ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) определение популяционных частот врожденных пороков развития
- 2) лечение выявленных больных
- 3) выявление новых синдромов
- 4) разработка методов профилактики

МИКРОСТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ХРОМОСОМ МОГУТ ВСТРЕЧАТЬСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Франческетти
- 2) Нунан
- 3) Меккеля
- 4) Лангера – Гидеона

СВИДЕТЕЛЬСТВОМ КЛЮЧЕВОЙ РОЛИ ПОВРЕЖДЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В РАЗВИТИИ ОПУХОЛЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) существование наследственных форм рака
- 2) прорастание опухоли кровеносными сосудами
- 3) способность опухоли к метастазированию
- 4) независимость опухоли от внешних факторов роста

МАКСИМА «РЕШЕНИЕ ПАЦИЕНТА — ЗАКОН ДЛЯ ВРАЧА» НРАВСТВЕННО ОПРАВДАНА В ТОМ СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ЭТО РЕШЕНИЕ

- 1) не противоречит государственной идеологии
- 2) мотивировано информированным согласием и не угрожает другим человеческим жизням
- 3) предполагает достойную оплату медицинской услуги

4) вписывается в нормы поведения, провозглашаемые средствами массовой информации

СИМПТОМОКОМПЛЕКС ВРОЖДЕННОЙ ЭРИТРОКЕРАТОДЕРМИИ, МЯГКОГО ПЛАСТИНЧАТОГО ИХТИОЗА, ГИПЕРКЕРАТОЗА (ЛАДОНЕЙ, ПОДОШВ, ЛОКТЕЙ, КОЛЕНЕЙ), СНИЖЕНИЯ ПОТООТДЕЛЕНИЯ, НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ, НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме тугоухости и атопического дерматита
- 2) синдроме Bart-Pumphrey
- 3) синдроме KID (синдром кератита-ихтиоза- тугоухости) Шегрена – Ларссона
- 4) пальмоплантарной кератодерме с тугоухостью

ДЕЛЕЦИЕЙ НА УРОВНЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) выпадение одного или нескольких нуклеотидов
- 2) вставка одного или нескольких нуклеотидов
- 3) замена одного нуклеотида на другой
- 4) перемещение нуклеотида

ПРИЧИНОЙ СУСТАВНОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) COL1 2 A 1
- 2) COL5A1
- 3) COL1A1
- 4) COL3A1

ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ГЛИКОГЕНОЗОВ ЯВЛЯЕТСЯ _____ УРОВНЯ _____

- 1) снижение; глюкозы крови
- 2) повышение; глюкозы крови
- 3) повышение; аммония крови
- 4) повышение; оротовой кислоты в моче

ПРИ ПОЛНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ ВОЗМОЖНЫ КАРИОТИПЫ

- 1) 69,XXY, 69,XYX
- 2) 69,XXX, 69,XXY
- 3) 69,XXX, 69,YYY
- 4) 46,XX, 46,XY

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА СМИТ – МАГЕНИС, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 17p11.2
- 2) 1p36
- 3) 21q22
- 4) 4p16.3

ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ НА ПЕРОКСИСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НАИБОЛЬШЕЕ

ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ИМЕЕТ СООТНОШЕНИЕ ЖИРНЫХ КИСЛОТ

- 1) C20/C24
- 2) C26/C22
- 3) C24/C18
- 4) C26/C0

НЕЙРОРАДИОЛОГИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ, ПРЕДСТАВЛЕННЫЕ НА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) нейродегенерации с накоплением железа в мозге
- 2) фенилкетонурии
- 3) метилмалоновой ацидурии
- 4) пропионовой ацидурии

У ПРОКАРИОТ ПРАЙМЕРЫ УДАЛЯЕТ ДНК-ПОЛИМЕРАЗА

- 1) IV
- 2) II
- 3) I
- 4) III

СИММЕТРИЧНОЕ УКРОЧЕНИЕ КОНЕЧНОСТЕЙ, ПОСТАКСИАЛЬНАЯ ПОЛИДАКТИЛИЯ, КОСОЛАПОСТЬ, ГИПОПАЗИЯ НОГТЕЙ, ГИПОТРИХОЗ, ВПЛОТЬ ДО ОБШИРНОЙ АЛОПЕЦИИ, ВРОЖДЁННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Эллиса Ван Кревельда
- 2) трихо-рино-фалангеального синдрома
- 3) ахондромелической дисплазии
- 4) ахондроплазии

К РАЗВИТИЮ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II ТИПА ПРИВОДИТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
- 2) карнитин пальмитоилтрансферазы I
- 3) гепаран-N-сульфатазы
- 4) идуронат-2-сульфатазы

ПРЕАКСИАЛЬНУЮ ПОЛИДАКТИЛИЮ ОТНОСЯТ К

- 1) дизрупциям
- 2) мальформациям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ САМОЙ ЧАСТОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ГЛАЗ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) микрофтальм
- 2) катаракта
- 3) глаукома
- 4) анофтальм

ПРИ ЭРИТРОЦИТАРНЫХ МЕМБРАНОПАТИЯХ ПРОЯВЛЕНИЕ ПАТОЛОГИИ СО СТОРОНЫ ПЕЧЕНИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В РАЗВИТИИ

- 1) портальной гипертензии
- 2) печеночной (механической) желтухи
- 3) надпеченочной желтухи
- 4) подпеченочной (обтурационной) желтухи

СКОЛЬКО СЛОЕВ ИМЕЕТ ЯДЕРНАЯ МЕМБРАНА?

- 1) один
- 2) два
- 3) четыре
- 4) три

ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОДТВЕРЖДЕНИЯ АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИИ ЛУИ - БАР ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) секвенирование по Сенгеру гена ATM
- 2) молекулярное кариотипирование
- 3) исследование иммунного профиля
- 4) исследование спонтанных хромосомных aberrаций

ИЗМЕНЕНИЕ НА ГЛАЗНОМ ДНЕ, ПРЕДСТАВЛЕННОЕ НА РИСУНКЕ ◻ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) мукополисахаридоза I типа
- 2) болезни Краббе
- 3) болезни Фабри
- 4) GM₂-ганглиозидоза

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ТИПОВ СИНДРОМА ЭЛЕРСА – ДАНЛО ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) молекулярное кариотипирование
- 2) NGS экзона
- 3) секвенирование по Сенгеру
- 4) селективный биохимический скрининг

БОЛЬШИНСТВО СЛУЧАЕВ СИНДРОМА БРУГАДА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) SCN5A
- 2) SCN1B
- 3) SLC16A1
- 4) SLC21A6

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ОТНОСИТСЯ

- 1) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины
- 2) «шлем древнего воина»

- 3) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 4) голопроэнцефалия

СИНДРОМ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ (СИНДРОМ МАРТИНА – БЕЛЛ) НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) сцепленно с Y-хромосомой
- 2) сцепленно с X-хромосомой
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) аутосомно-доминантно

ФОРМА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОРГАНА ЗРЕНИЯ, ДЛЯ КОТОРОЙ ВПЕРВЫЕ РАЗРАБОТАНА ГЕНОТЕРАПИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) врожденный птоз верхнего века
- 2) наследственная атрофия зрительных нервов
- 3) атрофия зрительного нерва Лебера
- 4) врожденный амавроз Лебера 2 тип

ПОДХОД К ТЕРАПИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА, НАПРАВЛЕННЫЙ НА ОГРАНИЧЕНИЕ ПОСТУПЛЕНИЯ СУБСТРАТА БЛОКИРОВАННОЙ РЕАКЦИИ ИЗ ПИЩИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) терапия фармакологическими шаперонами
- 2) субстрат редуцирующая терапия
- 3) диетотерапия
- 4) активация минорных метаболических путей

ПРИМЕРОМ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) инфузионная терапия при метаболическом кризе
- 2) ферментная заместительная терапия
- 3) противосудорожная терапия при пропионовой ацидурии
- 4) частое дробное кормление при гликогеновой болезни

ЕСЛИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЖЕНЩИНЫ ПОДТВЕРЖДЕН ДИАГНОЗ «СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА», ТО КАРИОТИПОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 47,XY,+13
- 2) 45,X
- 3) 45,Y
- 4) 47,XX,+21

У МОЛОДОЙ ЖЕНЩИНЫ ПРОИЗОШЛО 5 СПОНТАННЫХ АБОРТОВ, ДЛЯ УСТАНОВЛЕНИЯ ПРИЧИН ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТЕЙ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) X-полового хроматина мужа
- 2) полового хроматина женщины
- 3) Y-полового хроматина мужа

4) кариотипа женщины и ее мужа

ПРОГНОЗОМ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ ПАЦИЕНТА ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) бесплодие
- 2) восстановление детородной функции
- 3) полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
- 4) восстановление детородной функции, но половина дочерей будут больны

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ПЕЧЕНОЧНАЯ НЕДОСТОТОЧНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) мукополисахаридоза 3 типа
- 2) цистиноза
- 3) галактоземии 1 типа
- 4) ксантинурии

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПАЛЬЦЕВ РУК И НОГ В СОЧЕТАНИИ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Прадера – Вилли
- 2) Марфана
- 3) Беквита – Видемана
- 4) Барде – Бидля

ОСНОВНОЙ ЗАДАЧЕЙ ПЕРВОГО УРОВНЯ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН ЯВЛЯЕТСЯ _____ ПЛОДА

- 1) пренатальная диагностика хромосомной патологии
- 2) формирование группы риска по внутриутробной патологии
- 3) пренатальная диагностика врождённых пороков развития
- 4) пренатальная диагностика моногенной патологии

ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА

- 1) возникает недостаток кальция в костной ткани
- 2) происходит отложение железа в тканях
- 3) происходит отложение меди в тканях
- 4) происходит отложение кальция в различных органах

К НЕЙРОРАДИОЛОГИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ЛИ ОТНОСЯТ

- 1) поражение белого вещества полушарий головного мозга
- 2) некроз базальных ганглиев
- 3) расширение пространств Вирхова-Робина
- 4) атрофию мозжечка

РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) разворота фрагмента хромосомы на 180 градусов с захватом центромеры
- 2) нерасцепившейся транслокации между половыми хромосомами
- 3) неравного кроссинговера

4) центрического слияния двух длинных плеч акроцентрических хромосом

ТЕТРАГИДРОБИОПТЕРИН ИСПОЛЬЗУЕТСЯ В ЛЕЧЕНИИ

- 1) гиперфенилаланинемии
- 2) метилмалоновой ацидемии
- 3) гомоцистинурии
- 4) глутаровой ацидурии

КАКОЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ (АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ЛЕБЕРА) СЛЕДУЕТ ИЗ РОДОСЛОВНОЙ?

- 1) доминантный X-сцепленный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) митохондриальный
- 4) аутосомно-рецессивный

ПОЯВЛЕНИЕ НА КОЖЕ ВОЛОСИСТОЙ ЧАСТИ ГОЛОВЫ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ МЕЛКИХ УЗЕЛКОВ С РОГОВЫМИ ШИПИКАМИ НА ВЕРШИНЕ, РАСПОЛОЖЕННЫХ ОКОЛО УСТЬЕВ ВОЛОСЯНЫХ ФОЛЛИКУЛОВ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) гипертрихоза
- 2) глазо-кожного альбинизма
- 3) трихотиодистрофии
- 4) монилетрикса

ИНСУЛЬТОПОДОБНЫЕ СОСТОЯНИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ ДО 40 ЛЕТ, ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) CADASIL
- 2) MERRF
- 3) MELAS
- 4) NARP

В ПРОЦЕССЕ СПЛАЙСИНГА ПРОИСХОДИТ

- 1) синтез белка
- 2) синтез АТФ
- 3) удвоение ДНК
- 4) удаление интронов из первичного транскрипционного продукта

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП С ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ И СПЕЦИФИЧНЫМ МАРКЕРОМ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) сфингомиелина
- 2) уровня глоботриазилсфингозина
- 3) экскреции мукополисахаридов с мочей
- 4) лизосфингомиелина-509

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 1 ТИПА ОБУСЛОВЛЕНА ЭКСПАНСИЕЙ СТГ ПОВТОРА В ГЕНЕ

- 1) DYST
- 2) DMD
- 3) CNN
- 4) DMPK

ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАК ПЕРЕДАЕТСЯ ОТ

- 1) матери
- 2) отца
- 3) матери и отца в равной степени
- 4) матери в 2 раза чаще, чем от отца

БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЕ, НОСИТЕЛЬНИЦЕ ГЕНА ГЕМОФИЛИИ А, С ЦЕЛЬЮ ПРОГНОЗА ЗДОРОВЬЯ РЕБЁНКА В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ НЕОБХОДИМО РЕКОМЕНДОВАТЬ

- 1) определение пола плода
- 2) пренатальный скрининг II триместра
- 3) молекулярно-генетическое исследование биоптата ворсин хориона на наличие мутации в гене F8C
- 4) молекулярно-генетическое исследование биоптата ворсин хориона на наличие мутации в гене F9

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ, РЕГИСТРИРУЕМОЙ В ЭМБРИОНАЛЬНОМ МАТЕРИАЛЕ ПРИ НЕВЫНАШИВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) моносомия по аутосомам
- 2) трисомия по аутосомам
- 3) триплоидия
- 4) анеуплоидия по половым хромосомам

К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМАМ ПАТОГЕНЕЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ОТНОСЯТ

- 1) накопление субстратов блокированной реакции
- 2) нарушение транспорта молекул в клетку
- 3) нарушение клеточного деления
- 4) снижение количества продукта реакции

ПОРОК РАЗВИТИЯ, НЕ ОТНОСЯЩИЙСЯ К ДЕФЕКТАМ НЕРВНОЙ ТРУБКИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) черепно-мозговая грыжа
- 2) спинномозговая грыжа
- 3) агенезия мозжечка
- 4) анэнцефалия

БОЛЕЗНЬ ГОШЕ 1 ТИПА ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО В ПОПУЛЯЦИИ

- 1) славянской

- 2) азиатской
- 3) евреев-ашкенази
- 4) западноевропейской

ОСНОВНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКОЙ КЛЕТОК ОПУХОЛЕЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) мозаичный кариотип
- 2) наличие специфических «горячих» точек повреждения определенных хромосом в клетках опухолей одинакового гистогенеза
- 3) наличие одинаковых хромосомных маркеров в опухолях разного происхождения
- 4) диплоидный хромосомный набор

СИНДРОМЫ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК РАЗВИВАЮТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ

- 1) ответственных за репликацию митохондриальной ДНК
- 2) кодирующих субъединицы I комплекса дыхательной цепи
- 3) митохондриальных тРНК
- 4) кодирующих субъединицы II комплекса дыхательной цепи

ИНИЦИИРУЮЩИЙ КОДОН AUG СООТВЕТСТВУЕТ АМИНОКИСЛОТЕ

- 1) метионину
- 2) фенилаланину
- 3) лизину
- 4) серину

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ, МИКРОКРАНИЯ, СИНОФРИЗ, КОРОТКИЙ НОС С ШИРОКИМИ НОЗДРЯМИ, ДЛИННЫЙ ФИЛЬТР, ТОНКИЕ ГУБЫ, КОРОТКИЕ ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ С ДЛИННЫМИ РЕСНИЦАМИ, АНОМАЛИИ РУК, ГИПЕРТРИХОЗ, НИЗКИЙ ИНТЕЛЛЕКТ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Вильямса
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Тель Хашомер
- 4) Элерса – Данло

КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСУТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) анеуплоидной
- 2) диплоидной
- 3) гаплоидной
- 4) триплоидной

ПРИ ДЕФИЦИТЕ ОРНИТИНТРАНСКАРБАМИЛАЗЫ ИЗМЕНЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АМИНОКИСЛОТ

- 1) аланина
- 2) цитруллина

- 3) тирозина
- 4) лейцина

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ПРИ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) варикозная болезнь
- 2) острый панкреатит
- 3) ишемическая болезнь сердца
- 4) жировая болезнь печени

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ТИП МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ОБРАЗЦЕ НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS, НАЗЫВАЮТ

- 1) мутацией сдвига рамки
- 2) нонсенс-мутацией
- 3) миссенс-мутацией
- 4) мутацией сайта сплайсинга

У 80% ПАЦИЕНТОВ С АЛЬФА-ТАЛАССЕМИЕЙ ПОМИМО ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ ВОЗНИКАЕТ

- 1) деформация скелета
- 2) спленомегалия
- 3) атрофия зрительного нерва
- 4) токсическая нефропатия

МАТРИЦАМИ ДЛЯ СИНТЕЗА БЕЛКОВ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) малые некодирующие РНК
- 2) матричные РНК
- 3) малоядрышковые РНК
- 4) рибосомная РНК

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА НЕЙРОФИБРОМАТОЗ, С ЦЕЛЬЮ УТОЧНЕНИЯ ДИАГНОЗА, СЛЕДУЕТ ПРИМЕНЯТЬ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ

- 1) биохимический
- 2) гистохимический
- 3) цитогенетический
- 4) клинико-генеалогический

КОНЦЕНТРАЦИЯ ОРОТОВОЙ КИСЛОТЫ В МОЧЕ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ

- 1) гипераргининемии
- 2) дефекте митохондриального трифункционального белка
- 3) дефиците орнитинтранскарбамилазы
- 4) цитруллинемии тип 2

К ТИПИЧНЫМ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИМ СИМПТОМАМ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ОТНОСЯТ

- 1) атрофию зрительного нерва
- 2) пигментную дегенерацию сетчатки
- 3) помутнение роговицы в виде завитков
- 4) глаукому

НАИБОЛЕЕ ВЫСОКИЙ УРОВЕНЬ АНЕУПЛОИДИИ В СПЕРМАТОЗОИДАХ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ ПРИ

- 1) некрозооспермии
- 2) лейкооспермии
- 3) астенозооспермии
- 4) олигозооспермии и тератозооспермии

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ, НЕОБЫЧНОЕ ЛИЦО (ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, КОРОТКИЙ НОС С РАЗВЕРНУТЫМИ НОЗДРЯМИ, ДЛИННЫЙ ФИЛЬТР, ПОЛУПТОЗ), УМЕРЕННУЮ БРАХИДАКТИЛИЮ КИСТЕЙ С ЛЕГКОЙ СИНДАКТИЛИЕЙ, СВИСАЮЩИЕ ЗАВИТКИ УШНЫХ РАКОВИН, КРИПТОРХИЗМ И НЕОБЫЧНУЮ “ШАЛЕВИДНУЮ” МОШОНКА, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ У РЕБЁНКА СИНДРОМ

- 1) Нунан
- 2) Аарскога
- 3) Коккейна
- 4) LEOPARD

ДЛЯ ГЕНОМОВ ЭУКАРИОТ НЕ ХАРАКТЕРНА/НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) оперонная организация генов
- 2) присутствие энхансеров и сайленсеров
- 3) большое количество некодирующих последовательностей
- 4) большое количество повторяющихся последовательностей

ИССЛЕДОВАНИЕ УРОВНЯ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ ДЛЯ СВОЕВРЕМЕННОЙ КОРРЕКЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПАЦИЕНТАМ В ВОЗРАСТЕ С 7 ЛЕТ И СТАРШЕ ПРОВОДИТСЯ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В

- 1) неделю
- 2) 6 месяцев
- 3) 14 дней
- 4) 3 месяца

РЕТИНОБЛАСТОМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СОСУДИСТУЮ МАЛЬФОРМАЦИЮ ВКЛЮЧАЕТ СИНДРОМ

- 1) Штурге-Вебера
- 2) Марфана
- 3) Робена
- 4) Розенталя

ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ НАРУШЕНИЕ ПОХОДКИ ПО ТИПУ «ЛЫЖНИКА», ВЫСОКИЕ РЕФЛЕКСЫ, ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ ПОДОШВЕННЫЕ ЗНАКИ И ДЕФОРМАЦИЯ СТОП НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) спастической параплегии Штрюмпеля
- 2) миодистрофии Бекера
- 3) моторно-сенсорной полинейропатии
- 4) спинальной амиотрофии

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) гликогена
- 2) витаминов
- 3) пуринов
- 4) металлов

ПРОПИОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ВЫДЕЛЯЮТ _____ ФОРМЫ

- 1) классическую и атипичную
- 2) раннюю и позднюю
- 3) нейронопатическую и ненейронопатическую
- 4) изолированную и мультисистемную

СУТЬ ЯВЛЕНИЯ СПЛАЙСИНГА СОСТОИТ В

- 1) вырезании из мРНК интронов и сшивании экзонов
- 2) синтезе мРНК по матрице ДНК
- 3) образовании множества копий белка из одной тРНК
- 4) утилизации неправильно 'собранного' белка

ФУНКЦИЯ CAS9 ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) формировании центромеров при делении клетки
- 2) восстановлении разрывов ДНК
- 3) распознавании специфического участка ДНК и ее разрезании
- 4) распознавании гена и повышении его экспрессии

СТАНДАРТНОЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВЛЯТЬ ПЕРЕСТРОЙКИ РАЗМЕРОМ БОЛЕЕ _____ МИЛЛИОНОВ ПАР НУКЛЕОТИДОВ

- 1) 3
- 2) 10
- 3) 100
- 4) 1

СУДИТЬ О ПОТЕНЦИАЛЬНОМ ОТВЕТЕ ПАЦИЕНТА НА ТЕРАПИЮ ФАРМАКОЛОГИЧЕСКИМИ АНАЛОГАМИ ТЕТРАГИДРОБИОПТЕРИНА (САПРОПТЕРИНОМ) МОЖНО, ИСХОДЯ ИЗ

- 1) результатов генотипирования
- 2) уровня фенилаланина в периферической крови и степени тяжести клинических проявлений
- 3) соотношения фенилаланина/тирозина
- 4) уровня птеринов мочи

ПРОВОДИТЬ БИОПСИЮ ХОРИОНА ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО НА СРОКЕ _____ НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ

- 1) 6-8
- 2) 10-12
- 3) 17-20
- 4) 13-16

ЗАМЕНА В РЕГУЛЯТОРНОМ УЧАСТКЕ МОЖЕТ ОБОЗНАЧАТЬСЯ КАК

- 1) c.reg-7A>C
- 2) c.reg7A>C
- 3) c.7A>C
- 4) c.-7A>C

ДЕФИЦИТ ФРУКТОЗО-1,6 –БИФОСФАТАЗЫ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ ГЕНА

- 1) ATR7B
- 2) FBP1
- 3) IDS
- 4) CBS

ОБЩИМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ДЛЯ БОЛЬШИНСТВА ФОРМ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) судороги, регресс психомоторного развития, нарушение зрения

- 2) атаксия, тремор
- 3) гиперрефлексия, кардиомиопатия
- 4) гипертрофия левого желудочка, нейропатическая боль, ангиокератомы

Х-СЦЕПЛЕННО РЕЦЕССИВНО НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) болезнь Данона
- 2) болезнь Тея – Сакса
- 3) синдрома Хантера
- 4) болезнь Помпе

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНАХ

- 1) GAA
- 2) NPC1
- 3) GLA
- 4) G B A

ХРОМОСОМНАЯ ДЕЛЕЦИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) удвоением участка хромосомы
- 2) потерей участка хромосомы
- 3) отсутствием целой хромосомы
- 4) обменом участками хромосом

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ПИРСОНА ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) полное секвенирование экзона
- 2) поиск точковых мутаций в гене PS
- 3) полное секвенирование митохондриальной ДНК
- 4) ПЦР очень длинных фрагментов митохондриальной ДНК

ФЕРМЕНТ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА 5,10-МЕТИЛЕНТЕТРАГИДРОФОЛАТРЕДУКТАЗА КОДИРУЕТСЯ ГЕНОМ

- 1) MTHFR
- 2) PAI1
- 3) F5
- 4) F2

С РАЗВИТИЕМ СИНДРОМА ВААРДЕНБУРГА, ТИП I, АССОЦИИРОВАН ГЕН

- 1) PAH3
- 2) EYA1
- 3) OPA1
- 4) COL11A1

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ОТНОСИТСЯ

- 1) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

- 2) симптом «кошачьего крика»
- 3) «шлем древнего воина»
- 4) спинномозговая грыжа

ТАРГЕТНАЯ ТЕРАПИЯ НАПРАВЛЕНА ПРОТИВ

- 1) определенных молекулярных мишеней
- 2) молекул комплекса репликации ДНК
- 3) опухолей определенных органов
- 4) опухолей определенного возраста

К ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ МИОПАТИИ БЕТЛЕМА 1 ОТНОСЯТ

- 1) только аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) только аутосомно-рецессивный

ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ У ПАЦИЕНТОВ С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫМИ ФОРМАМИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) секвенирование экзомных панелей генов, ассоциированных с интеллектуальными расстройствами
- 2) флуоресцентную *in situ* гибридизацию с уникальными ДНК-зондами
- 3) сравнительную геномную гибридизацию на ДНК-микрочипах (array-CGH)
- 4) сравнительную геномную гибридизацию на метафазных хромосомах

В ОСНОВЕ ДИЕТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ГОМОЦИСТИНУРИИ ЛЕЖИТ ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белка
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) кетонов

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В ПОЛИПЕПТИДНОЙ ЦЕПИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) активностью ферментов посттрансляционной модификации
- 2) последовательностью нуклеотидов рРНК
- 3) последовательностью нуклеотидов тРНК
- 4) последовательностью нуклеотидов мРНК

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ВАРИАНТ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНЫХ МЫШЕЧНЫХ ДИСТРОФИЙ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) FKRP
- 2) CAPN3
- 3) MYH7
- 4) MPZ

СОЧЕТАНИЕ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ВРОЖДЕННОЙ/РАННЕЙ ТУГОУХОСТИ, С ВЕСТИБУЛЯРНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ И С БОЛЕЕ ПОЗДНЕЙ МАНИФЕСТАЦИЕЙ ДИФFUЗНОГО ЗОБА/РЕЖЕ ГИПОТИРЕОЗА, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) мукополисахаридоза, тип III
- 2) синдрома Пендреда
- 3) синдрома Жарвелла – Ланге – Нильсена
- 4) синдрома Ваарденбурга, тип I

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) долихоцефалия
- 2) умственная недостаточность
- 3) брахицефалия
- 4) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах

ЕСЛИ В ПОПУЛЯЦИИ ИЗ 10 000 ЧЕЛОВЕК ВЫЯВЛЕНО 25 БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ, ТО ЧАСТОТА РЕЦЕССИВНОГО АЛЛЕЛЯ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 50
- 2) 15
- 3) 25
- 4) 5

ОБРАБОТКА КУЛЬТУР КЛЕТОК ГИПОТОНИЧЕСКИМ РАСТВОРОМ НЕОБХОДИМА ДЛЯ

- 1) увеличения числа митотически делящихся клеток
- 2) повышения качества дифференциальной окраски метафазных хромосом
- 3) достижения хорошего разброса индивидуальных хромосом в метафазной пластинке
- 4) остановки клеточного цикла в стадии метафазы

ЗАПИСЬ ВАРИАНТА с.1182-226G>T ГОВОРИТ О ЛОКАЛИЗАЦИИ ЗАМЕНЫ В

- 1) области акцепторного сайта сплайсинга
- 2) экзоне
- 3) интроне
- 4) области донорного сайта сплайсинга

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) одноцепочечную молекулу РНК
- 2) линейную молекулу ДНК
- 3) пару гомологичных хромосом
- 4) кольцевую молекулу ДНК

РЕГУЛЯЦИЯ ТРАНСКРИПЦИИ В ОСНОВНОМ ПРОИСХОДИТ НА СТАДИИ

- 1) инициации

- 2) элонгации
- 3) терминации
- 4) аттенуации

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ЯВЛЯЕТСЯ _____ КАРИОТИП, _____ ПРОИСХОЖДЕНИЯ

- 1) триплоидный; с дополнительным гаплоидным хромосомным набором отцовского
- 2) триплоидный; с дополнительным гаплоидным хромосомным набором материнского
- 3) диплоидный; представленный двумя геномами материнского
- 4) диплоидный; представленный двумя геномами отцовского

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) брахицефалия
- 2) единственная сгибательная складка на ладонях и мизинцах
- 3) умственная недостаточность
- 4) аневризма аорты

ВСЕМ ПАЦИЕНТАМ ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ДЕФИЦИТНЫХ СОСТОЯНИЙ И ОСЛОЖНЕНИЙ ГИПОФЕНИЛАЛАНИНОВОЙ ДИЕТЫ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПОДДЕРЖИВАТЬ НИЖНИЙ ЦЕЛЕВОЙ УРОВЕНЬ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ НЕ МЕНЕЕ (В МКМОЛЬ/Л)

- 1) 180
- 2) 120
- 3) 60
- 4) 240

ГЕНОМ ВОЗБУДИТЕЛЯ БЕШЕНСТВА ПРЕДСТАВЛЕН

- 1) (-) РНК
- 2) (+) РНК
- 3) ДНК
- 4) РНК-ДНК

АКАТАЛАЗЕМИЯ ВСТРЕЧАЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО В

- 1) Российской Федерации
- 2) Бразилии
- 3) Китае
- 4) Японии

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ОРГАНОВ ЗРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 20-22
- 2) 1-3
- 3) 4-7

4) 10-12

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ, БОЛЬШИЕ ОТТОПЫРЕННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, МАССИВНУЮ НИЖНЮЮ ЧЕЛЮСТЬ, МАКРООРХИЗМ В СОЧЕТАНИИ С ЛОМКОСТЬЮ X-ХРОМОСОМЫ В СЕГМЕНТЕ q28, ПОЗВОЛЯЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Мартина-Белл
- 2) Аарскога
- 3) Марфана
- 4) Нунан

МОТОРНО-СЕНСОРНАЯ НЕЙРОПАТИЯ 1А ТИПА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ RMR22, НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) митохондриальному
- 4) X-сцепленному

БЕЛКОВЫЙ ПРОДУКТ ГЕНА CARN3 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) структурным белком нервно-мышечного синапса
- 2) транскрипционным фактором
- 3) структурным белком мышечного волокна
- 4) ферментом, обеспечивающим процесс мышечного сокращения

РЕПЛИКАЦИЮ ТЕЛОМЕР ХРОМОСОМ ОСУЩЕСТВЛЯЕТ

- 1) ДНК-полимераза
- 2) теломераза
- 3) РНК-полимераза
- 4) праймаза

УМЕРЕННО ПЕНЕТРАНТНЫМ ГЕНОМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕМЕЙНОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ/РАКУ ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) BRCA2
- 2) RAD50
- 3) CFTR
- 4) BRCA1

ПРИ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ НЕЛЬЗЯ ОБНАРУЖИТЬ

- 1) анеуплоидии по участкам хромосом
- 2) мозаицизм по половым хромосомам
- 3) триплоидию
- 4) сочетанные анеуплоидии

ДОЗА САПРОПТЕРИНА У ПАЦИЕНТОВ С НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ VH_4 МОЖЕТ БЫТЬ

УВЕЛИЧЕНА МАКСИМУМ ДО ____ МГ/КГ МАССЫ ТЕЛА В ДЕНЬ

- 1) 30
- 2) 15
- 3) 20
- 4) 25

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT 6 ТИПА ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) LMNA
- 2) KCNJ8
- 3) CACNA2D1
- 4) KCNE2

У БОЛЬНЫХ С КАРИОТИПОМ 47, ХХУ ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) бесплодие
- 2) крыловидные складки на шее
- 3) отсутствие вторичных половых признаков
- 4) низкий рост

РАЗБОЛТАННОСТЬ ВСЕХ СУСТАВОВ, ТЯЖЕЛАЯ МЫШЕЧНАЯ ГИПОТОНΙΑ С РОЖДЕНИЯ, ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ СКОЛИОЗ, ТОНКИЕ СКЛЕРЫ С РАЗРЫВОМ ГЛАЗНОГО ЯБЛОКА ЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Элерса – Данло (кифосколиотический тип)
- 2) Марфана
- 3) Стиклера
- 4) Шпритцена – Гольдберга

СОЧЕТАНИЕ ХАРАКТЕРНОГО «ФЕНОТИПА ТЕРНЕРА» В СОЧЕТАНИИ СО СТЕНОЗОМ ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИИ И/ИЛИ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВАНИЕМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА

- 1) кошачьего крика
- 2) Эдвардса
- 3) Дауна
- 4) Нунан

БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным рецессивным

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО ○ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) склерокорнеа
- 2) лейкокория
- 3) лентиконус

4) эктропион века

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) исследование идентификации белков
- 2) определение последовательности аминокислот в белковой молекуле
- 3) определение последовательности нуклеотидов ДНК
- 4) исследование взаимодействия ДНК с белками

ДЛЯ НАРУШЕНИЯ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ _____ УРОВЕНЬ _____

- 1) низкий; билирубина
- 2) высокий; холестерина
- 3) повышенный; гамма-глутамилтранспептидазы
- 4) нормальный; гамма-глутамилтранспептидазы

ОСНОВНЫМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ СИНДРОМОВ МАРФАНА И БИЛСА ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ

- 1) пороков почек
- 2) длинного туловища
- 3) врожденных контрактур межфаланговых суставов
- 4) врожденного порока сердца

ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT ЯВЛЯЕТСЯ УДЛИНЕНИЕ ИНТЕРВАЛА QTc \geq _____ МС

- 1) 100
- 2) 300
- 3) 500
- 4) 200

СИНДРОМ ЛЕША – НАЙХАНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) умственной отсталостью, хореоатетозом, приступами агрессивного поведения с самоповреждением
- 2) эпилептической энцефалопатией, мышечной гипотонией, прогрессирующим течением
- 3) гипогликемией, миопатией, задержкой психомоторного развития
- 4) прогрессирующей гипертрофией миокарда, метаболическим ацидозом

К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИТЦА ПРИВОДЯТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) альфа-L-идуронидазы
- 2) фенилаланингидроксилазы
- 3) 7-дегидрохолестеролредуктазы
- 4) фактора транскрипции цинковых пальце GLI 3

ЕСЛИ В СЕМЬЕ ЗДОРОВЫХ ТРОЮРОДНЫХ СИБСОВ, ИМЕЮЩИХ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ И БОЛЬНОГО ДЕДУШКУ ОДНОГО ИЗ НИХ, РОДИЛАСЬ БОЛЬНАЯ ЭТИМ

ЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ДОЧЬ, НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный рецессивный

МОЗАИЦИЗМ ПО Y-ХРОМОСОМЕ МОЖЕТ БЫТЬ ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН СИНДРОМА

- 1) СВАVD
- 2) Свайера
- 3) тестикулярной дисгенезии
- 4) Кальмана

В СИСТЕМЕ МОНИТОРИНГА НЕ УЧИТЫВАЮТСЯ ТАКИЕ СЛУЧАИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (ВПР) КАК

- 1) индуцированные аборты с ВПР, выявленными пренатально
- 2) живорожденные с ВПР
- 3) спонтанные аборты
- 4) мертворожденные с ВПР

У ДЕТЕЙ ДОПУБЕРТАТНОГО ВОЗРАСТА МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА ПРИ

- 1) наличии 1 пятна цвета «кофе с молоком»
- 2) наличии 5 и более пятен цвета «кофе с молоком» диаметром более 5 мм
- 3) наличии алопеции
- 4) изменении пигментации по линиям Блашко

ОБРАТНОЕ РАСПОЛОЖЕНИЕ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ ВЫЯВЛЯТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Картагенера
- 2) синдроме Кальмана
- 3) синдроме Клайнфельтера
- 4) муковисцидозе

ОСТРАЯ ПЕРЕМЕЖАЮЩАЯСЯ ПОРФИРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ПРЕПАРАТ "СПИНРАЗА" (НУСИНЕРСЕН), ИСПОЛЬЗУЕМЫЙ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, НАЗНАЧАЕТСЯ

- 1) внутривенно
- 2) перорально

- 3) интратекально
- 4) внутримышечно

НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛОЙ ФОРМОЙ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА ТИП I ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Санфилиппо
- 2) Гурлер – Шейе
- 3) Гурлер
- 4) Шейе

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА В РАЗЛИЧНЫХ ПОПУЛЯЦИЯХ ВАРЬИРУЕТСЯ ОТ

- 1) 1:30 000 до 1:100 000
- 2) 1:1000 до 1:3 000
- 3) 1: 100 000 до 1: 120 000
- 4) 1:200 000 до 1:230 000

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СИНДРОМА ДЖЕРВЕЛЛА – ЛАНГЕ – НИЛЬСЕНА СРЕДИ ЛИЦ С ВРОЖДЁННОЙ ДВУХСТОРОННЕЙ ГЛУХОТОЙ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 3:1000
- 2) 1:10000
- 3) 3:10000
- 4) 1:100000

ОСНОВНЫМ (БОЛЕЕ 65% ФОРМ) ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ИЗОЛИРОВАННОЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТУГОУХОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) Y-сцепленный
- 4) X-сцепленный

ПРИ СЕМЕЙНОМ ПЕРВИЧНОМ ГИПЕРАЛЬДОСТЕРОНИЗМЕ 1 ТИПА (СПГА-1) (СИНОНИМ – ГЛЮКОКОРТИКОИДЗАВИСИМЫЙ ГИПЕРАЛЬДОСТЕРОНИЗМ) АКТИВНОСТЬ ХИМЕРНОГО ГЕНА CYP11B1/CYP11B2 КОНТРОЛИРУЕТСЯ

- 1) ренин-ангиотензиновой системой, а альдостерон усиленно продуцируется в нехарактерной для него клубочковой зоне коры надпочечников
- 2) АКТГ, а альдостерон усиленно продуцируется в нехарактерной для него клубочковой зоне коры надпочечников
- 3) АКТГ, а альдостерон усиленно продуцируется в нехарактерной для него в пучковой зоне коры надпочечников
- 4) ренин-ангиотензиновой системой, а альдостерон усиленно продуцируется в нехарактерной для него пучковой зоне коры надпочечников

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2А ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) АНСУ
- 2) ALDOA
- 3) IDUA
- 4) CAPN3

СПЛАЙСОСОМА КАТАЛИЗИРУЕТ

- 1) удвоение ДНК
- 2) синтез ДНК
- 3) вырезание интронов
- 4) перенос белков

К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСЯТ

- 1) туберозный склероз
- 2) плоские гемангиомы
- 3) врожденную генерализованную липодистрофию
- 4) дермальную фокальную гипоплазию

В БРАКЕ БОЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА МУЖЧИНЫ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ, МАТЬ КОТОРОЙ ПОРАЖЕНА ТЕМ ЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, А ОТЕЦ ЗДОРОВ, РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 100
- 3) 0
- 4) 50

РЕБЕНКУ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ТИРОЗИНЕМИЮ I ТИПА ПОКАЗАНО ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) урокиназы
- 2) фумарилацетоацетат гидролазы
- 3) фенилаланилгидроксилазы
- 4) бета-глюкозидазы

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ВОЛЬФА - ХИРШХОРНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) прямая переносица и гипертелоризм
- 2) тугоухость
- 3) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками
- 4) широкая грудная клетка с комбинированной деформацией грудины

ВРОЖДЕННАЯ СПОНДИЛОЭПИФИЗАРНАЯ ДИСПАЗИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному
- 2) мультифакториальному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

АСИММЕТРИЧНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ИНТАКТНОГО ГОМОЛОГА X-ХРОМОСОМЫ ПРИ НЕСБАЛАНСИРОВАННЫХ ТРАНСЛОКАЦИЯХ МЕЖДУ X-ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ ПРИВЕДЕТ К _____ ПО АУТОСОМНОМУ СЕГМЕНТУ В _____ % КЛЕТОК

- 1) частичной трисомии; 100
- 2) мозаичной трисомии; 50
- 3) частичной моносомии; 100
- 4) мозаичной моносомии; 50

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ СОЧЕТАНИЯ ГОЛОПРОЗЭНЦЕФАЛИИ С РАСЩЕЛИНОЙ ГУБЫ СЛЕДУЕТ ИСПОЛЬЗОВАТЬ КОД

- 1) только голопрозэнцефалии
- 2) голопрозэнцефалии и расщелины губы
- 3) множественных врожденных пороков развития, неклассифицированных в других рубриках
- 4) анэнцефалии

ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ АММИАКА В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) гиперпролинемии
- 2) болезни Канавана
- 3) ксантуреновой ацидурии
- 4) аргинин-янтарной ацидурии

ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 20
- 3) 30
- 4) 5

АНОМАЛИЮ РАЗВИТИЯ, НЕ СОПРОВОЖДАЮЩУЮСЯ ФУНКЦИОНАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ, РАСЦЕНИВАЮТ КАК

- 1) мальформацию
- 2) дизрупцию
- 3) дисплазию
- 4) малую аномалию развития

РЕПОРТЕРНЫЙ ГЕН GFP МОЖНО ДЕТЕКТИРОВАТЬ В КЛЕТКАХ ПОСЛЕ УСПЕШНОЙ ТРАНСФЕКЦИИ С ПОМОЩЬЮ

- 1) световой микроскопии
- 2) электрофореза в 2% агарозном геле
- 3) проточной цитометрии

4) электрофореза в полиакриламидном геле

ОТВЕТ НА ЛЕЧЕНИЕ САПРОПТЕРИНОМ СЧИТАЕТСЯ ПОЛОЖИТЕЛЬНЫМ, ЕСЛИ КОНЦЕНТРАЦИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ ПАЦИЕНТА ПРИ СОБЛЮДЕНИИ СТАБИЛЬНОЙ ГИПОФЕНИЛАЛАНИНОВОЙ ДИЕТЫ СНИЖАЕТСЯ НА НЕ МЕНЕЕ ЧЕМ _____ % ОТ ИСХОДНОГО УРОВНЯ ПЕРЕД НАЧАЛОМ ПРИЕМА ПРЕПАРАТА

- 1) 50
- 2) 20
- 3) 30
- 4) 40

ИЗМЕНЕНИЕ ВРЕМЕНИ РАЗВИТИЯ ОРГАНА, ВЫЗВАННОЕ МУТАЦИЕЙ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) ретардацией
- 2) эктопией
- 3) гетерохронией
- 4) гетеротопией

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА, ВКЛЮЧЁННЫХ В ПРОГРАММУ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА, НЕОБХОДИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ДНК НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПОЛУЧИТЬ ИЗ

- 1) 5 мл периферической крови
- 2) пятна крови на фильтровальной бумаге
- 3) тканевых биоптатов
- 4) 10 мл сыворотки крови

МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ТОЧЕЧНЫМИ МУТАЦИЯМИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром CADASIL
- 2) синдром Пирсона
- 3) синдром Кернса - Сейра
- 4) наследственная оптическая нейропатия Лебера

МУТАЦИИ В ГЕНЕ BSND ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Пендреда
- 2) Маршалла
- 3) Альпорта
- 4) нейросенсорной тугоухости с легкой почечной дисфункцией

ОСНОВНЫМ ПОДХОДОМ В ТЕРАПИИ СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT (LQT-СИНДРОМ) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) этиотропная терапия
- 2) симптоматическая терапия
- 3) пересадка сердца
- 4) имплантация дефибрилятора-кардиовертера

СИНДРОМУ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА СООТВЕТСТВУЕТ КАРИОТИП

- 1) моносомия по X-хромосоме (45, XO)
- 2) трисомия по 13 хромосоме (47, XY,+13)
- 3) трисомия по 21 хромосоме (47, XY,+21)
- 4) трисомия по 18 хромосоме (47, XY,+18)

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1В ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) LMNA
- 2) RYR1
- 3) GAA
- 4) CAV1

У МАЛЬЧИКА С ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ, НАЛИЧИЕМ КРИПТОРХИЗМА ПРИ РОЖДЕНИИ, ПРОГРЕССИРУЮЩИМ НАБОРОМ ИЗБЫТОЧНОЙ МАССЫ ТЕЛА НА ФОНЕ ПОЛИФАГИИ С ПЕРВЫХ ЛЕТ ЖИЗНИ, СНИЖЕНИЕМ ЗРЕНИЯ С 6 ЛЕТ ЖИЗНИ, КЛИНИЧЕСКИ УСТАНОВЛИВАЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Беквита-Видемана
- 2) Барде-Бидля
- 3) Прадера-Вилли
- 4) Нунан

ЧАСТО ПОРАЖЕНИЕ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА СОЧЕТАЕТСЯ СО СНИЖЕНИЕМ СЛУХА ПРИ

- 1) несовершенном остеогенезе
- 2) синдроме Элерса-Данлоса
- 3) синдроме Марфана
- 4) синдроме Лангера-Гидеона

МУТАЦИИ В ГЕНЕ SCN 1 A ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА ДРАВЕ И

- 1) доброкачественных неонатальных судорог
- 2) ночной лобной эпилепсии
- 3) миоклонус-эпилепсии Лафоры
- 4) фебрильных судорог тип 3А

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ЛУИ – БАР ОТНОСЯТ

- 1) рецидивирующие инфекции верхних дыхательных путей, дрожание головы, дрожание туловища, хореоатетоз, телеангиэктазии на коже лица
- 2) преждевременное поседение, облысение, выпадение зубов, атрофию подкожного жирового слоя
- 3) умственную отсталость, постоянную улыбку на лице, немотивированный смех, прогению, макростомию
- 4) широкий лоб, полные, опущенные вниз щеки, короткий нос, большой рот, полные губы

БОЛЕЗНЬ ГЕНТИНГТОНА СВЯЗАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) GAD1
- 2) HBB
- 3) HTT
- 4) HCFC1

С РАЗВИТИЕМ БРАНХИО-ОКУЛО-ФАЦИАЛЬНОГО СИНДРОМА АССОЦИИРОВАН ГЕН

- 1) OPA1
- 2) TFAP2A
- 3) EYA1
- 4) WFS1

МУЖЧИНЕ, ОБРАТИВШЕМОУ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ С ЖАЛОБАМИ НА ПЕРИОДИЧЕСКИ ВОЗНИКАЮЩИЕ ПАРОКСИЗМЫ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ МЫШЕЧНОЙ СЛАБОСТИ, ДЛЯЩЕЙСЯ ОТ НЕСКОЛЬКИХ МИНУТ ДО НЕСКОЛЬКИХ ЧАСОВ, ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЧАТЬ С АНАЛИЗА МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) SCN2A
- 2) CDKL5
- 3) SCN1A
- 4) SCN4A

НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕЙРОПАТИЯ СО СКЛОННОСТЬЮ К ПАРАЛИЧАМ ОТ СДАВЛЕНИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) голандрическому
- 4) X-сцепленному рецессивному

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ВРОЖДЁННЫХ ДЕФОРМАЦИЙ СЧИТАЮТ

- 1) тератогенные воздействия
- 2) врождённые пороки развития
- 3) механические причины
- 4) функциональные нарушения

НАЛИЧИЕ КАЛЬЦИНАТОВ В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ, ВЫЯВЛЯЕМЫХ ПРИ КОМПЬЮТЕРНОЙ ТОМОГРАФИИ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) фенилкетонурии
- 2) синдрома Айкарди – Гутьерес
- 3) муковисцидоза
- 4) галактоземии

ЛОКУСНАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБУСЛОВЛЕНА _____ БЕЛКОВЫХ ПРОДУКТОВ ГЕНОВ

- 1) сходством структуры
- 2) сходством механизмов действия
- 3) различием структуры
- 4) различием механизмов действия

КОНЕЧНЫМ АКЦЕПТОРОМ В ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ МИТОХОНДРИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) убихинон
- 2) НАД·Н
- 3) молекулярный кислород
- 4) ФАД·Н₂

СИНДРОМ МАРОТО – ЛАМИ НЕ СОПРОВОЖДАЕТСЯ

- 1) снижением интеллекта
- 2) грубыми чертами лица
- 3) тугоподвижностью суставов
- 4) костными деформациями

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА С РЕЗУЛЬТАТАМИ NGS ТРЕХ ОБРАЗЦОВ В ПЕРВОМ (ВЕРХНЕМ) ОБРАЗЦЕ МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ _____ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ ПРИМЕРНО _____

- 1) дупликацию; 5000 п.н.
- 2) дупликацию; 10000 п.н.
- 3) делецию; 16000 п.н.
- 4) делецию; 5000 п.н.

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ СИМПТОМОКОМПЛЕКСА, ВКЛЮЧАЮЩЕГО НИЗКИЙ РОСТ, МИКРОФТАЛЬМИЮ, ГИПОПЛАЗИЮ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ, УЗКИЙ НОС, «ПТИЧЬЕ ЛИЦО», ГИПОТРИХОЗ, КАТАРАКТУ, НОРМАЛЬНЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ, НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Халлермана – Штрайфа
- 2) Дубовитца
- 3) Секкеля
- 4) Рубинштейна – Тейби

СОЧЕТАНИЕ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ С ПИГМЕНТНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ СЕТЧАТКИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Коккейна
- 2) Ашера
- 3) Коэна
- 4) Прадера – Вилли

НОРМАЛЬНЫЙ ОБЪЕМ ЯИЧЕК В СОЧЕТАНИИ С АЗОСПЕРМИЕЙ УКАЗЫВАЕТ НА

- 1) синдром Клайнфельтера
- 2) непроходимость семенных путей
- 3) отсутствие стимулирующего действия ЛГ и ФСГ

4) крипторхизм

ПРИ ЭЛЕКТРОННО-МИКРОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СПЕРМАТОЗОИДОВ ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) нарушение ультраструктур сперматозоида
- 2) однонитевые разрывы ДНК в ядре сперматозоида
- 3) подвижность сперматозоидов
- 4) концентрацию сперматозоидов

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ КЛАССИЧЕСКОГО ТИПА СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСЯТ

- 1) выраженную умственную недостаточность
- 2) повышенную эластичность кожи различной степени от слабой до тяжелой
- 3) фиброзные контрактуры пальцев и коленных суставов
- 4) единственную сгибающую складку на ладонях и мизинцах

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛНОЙ ДИНАМИЧЕСКОЙ МУТАЦИИ ПРИ БОЛЕЗНЯХ ЭКСПАНСИИ ПОДРАЗУМЕВАЕТ

- 1) фенотипическую нестабильность
- 2) порог предрасположенности к экспансии
- 3) патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов
- 4) генотипическую нестабильность

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА БЕКВИТА – ВИДЕМАНА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 21q22
- 2) 4p16.3
- 3) 11p15.5
- 4) 5p15.1

СОГЛАСНО ЕВРОПЕЙСКИМ РЕКОМЕНДАЦИЯМ БЕРЕМЕННАЯ ЖЕНЩИНА С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ ДОЛЖНА НАБЛЮДАТЬСЯ ВРАЧОМ-ГЕНЕТИКОМ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В (В МЕСЯЦАХ)

- 1) 3
- 2) 6
- 3) 2
- 4) 12

КАРТИНА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ □ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) X-сцепленной аденолейкодистрофии
- 2) метахроматической лейкодистрофии
- 3) болезни Александра
- 4) болезни Краббе

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ШПРИНТЦЕНА – ГОЛЬДБЕРГА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) FBN2
- 2) SMN1
- 3) FBN1
- 4) SKI

УВЕЛИЧЕНИЕ ТОЛЩИНЫ СТЕНКИ ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА, КОТОРОЕ НЕ ОБЪЯСНЯЕТСЯ ИСКЛЮЧИТЕЛЬНО ПОВЫШЕНИЕМ НАГРУЗКИ ДАВЛЕНИЕМ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) дилатационной кардиомиопатии
- 2) гипертрофической кардиомиопатии
- 3) синдрома некомпактного миокарда левого желудочка
- 4) аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка

ЛОБНО-ВИСОЧНАЯ АТРОФИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА С ФОРМИРОВАНИЕМ «ЭФФЕКТА НАДКУШЕННОГО ЯБЛОКА» ИЛИ «КРЫЛЬЕВ ЛЕТУЧЕЙ МЫШИ» ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ РАДИОЛОГИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ДЛЯ

- 1) метилмалоновой ацидурии
- 2) глутаровой ацидурии 1 типа
- 3) пропионовой ацидурии
- 4) фенилкетонурии

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА МУКОВИЦИДОЗ У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ ПРОВОДИТСЯ НА _____ СУТКИ ЖИЗНИ

- 1) 7-8
- 2) 1-2
- 3) 3-4
- 4) 14-16

ОСНОВОЙ ЕСТЕСТВЕННОГО ОТБОРА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) модификации
- 2) мутации
- 3) фенкопии
- 4) морфозы

ПРОГРАММЫ МАССОВОГО СКРИНИНГА ПРОВОДЯТ

- 1) в популяциях небольшого размера
- 2) при отсутствии эффективного метода лечения заболевания
- 3) среди групп лиц с высоким риском развития патологии
- 4) безвыборочно

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ АКРОДЕРМАТИТА ЭНТЕРОПАТИЧЕСКОГО ОТНОСЯТ

- 1) рецидивирующие гнойные поражения кожи, абсцессы кожи, частые отиты
- 2) везикулобуллезные высыпания на коже, трещины в углах рта, обильный пенистый

стул

3) микрогению, микроглоссию, редукционные пороки конечностей

4) стойкие запоры, динамическую кишечную непроходимость, вздутие живота

CISS-МЕТОД ОБЕСПЕЧИВАЕТ

1) выявление хромосомных микродупликаций

2) диагностику парацентрических инверсий

3) выявление хромосомных микроделений

4) детекцию комплексных хромосомных транслокаций

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

1) сателлитами

2) хромомерами

3) центромерами

4) кинетохорами

ЧАСТОТА КАРИОТИПА 46, XX У МУЖЧИН СОСТАВЛЯЕТ

1) 1 : 10000

2) 1 : 15000

3) 1 : 5000

4) 1 : 20000

РЕПАРАЦИЮ ДНК ПО ТИПУ СОЕДИНЕНИЯ НЕГОМОЛОГИЧНЫХ КОНЦОВ ПРИ РЕДАКТИРОВАНИИ ГЕНОМА ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ

1) исправления мутантных генов

2) нокаута гена

3) уменьшения экспрессии определенного белка

4) увеличения экспрессии определенного белка

ВРОЖДЕННАЯ АНИРИДИЯ ИМЕЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

1) аутосомно-доминантный

2) аутосомно-рецессивный

3) X-сцепленный рецессивный

4) X-сцепленный доминантный

В СОСТАВ НУКЛЕОСОМЫ ВХОДЯТ ГИСТОНЫ

1) H2A, H2B, H3 и H4

2) H1, H2A, H3 и H4

3) H1A, H2A, H3 и H4

4) H2A, H2B, H4A

КЛАСТЕР ИМПРИНТИРОВАННЫХ ГЕНОВ В НОРМЕ

1) дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы

- 2) экспрессируется с обеих хромосом
- 3) не экспрессируется
- 4) характеризуется отсроченной экспрессией

ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 1
- 2) 5
- 3) 25
- 4) 10

ЭКЗОНОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) участок ДНК, транскрибируемый в РНК, но вырезаемый при сплайсинге и отсутствующий в составе зрелой мРНК
- 2) участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК
- 3) единицу транскрипции
- 4) последовательность ДНК, расположенную до стартовой точки транскрипции

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ СИНДРОМА ЭЛЕРСА - ДАНЛО ОТНОСИТСЯ

- 1) выраженная умственная недостаточность
- 2) патология соединительной ткани
- 3) гипогликемия
- 4) геморрагический синдром

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ А СЫНА У ЖЕНЩИНЫ, ДОЧЕРИ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ, ИМЕЮЩЕЙ ЧЕТЫРЁХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ВЫСОКУЮ АКТИВНОСТЬ VIII ФАКТОРА Свёртываемости крови (что в 200 раз чаще встречается в нормальной популяции, чем у носительниц патологического гена), составляет (в %)

- 1) менее 1
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 5

СИНТЕЗ НОВОЙ ЦЕПИ ДНК НА ЛИДИРУЮЩЕЙ НИТИ В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ

- 1) дискретно
- 2) непрерывно
- 3) ускоренно
- 4) отсрочено

ПОД ТРИСОМИЕЙ ПОНИМАЮТ

- 1) наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- 2) наличие четырех и более копий гомологичных хромосом
- 3) отсутствие одной из гомологичных хромосом

4) геномную мутацию, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом

РАЗВИТИЕ ОЖИРЕНИЯ НА ФОНЕ ВЫРАЖЕННОЙ ПОЛИФАГИИ У МАЛЬЧИКА С ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ, НАЛИЧИЕМ НЕОНАТАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ ГИПОТОНИИ, С ВЯЛОСТЬЮ СОСАНИЯ И КРИПТОРХИЗМОМ В АНАМНЕЗЕ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Беквита-Видемана
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Барде-Бидля
- 4) Нунан

ПИРАМИДНАЯ СИМПТОМАТИКА РАЗЛИЧНОЙ СТЕПЕНИ ВЫРАЖЕННОСТИ, ПЕРИФЕРИЧЕСКИЕ АМИОТРОФИИ, ЭКСТРАПИРАМИДНЫЕ РАССТРОЙСТВА (МЫШЕЧНАЯ ДИСТОНИЯ, СИНДРОМ ПАРКИНСОНИЗМА), МОЗЖЕЧКОВАЯ АТАКСИЯ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ КРИТЕРИЯМИ

- 1) синдрома Ундины
- 2) синдрома Гарднера
- 3) синдрома Мартина - Белл
- 4) болезни Мачадо - Джозефа

У МАЛЬЧИКА 3 ЛЕТ С ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА, ОТКРЫТЫМ АОРТАЛЬНЫМ ПРОТОКОМ, ИММУНОДЕФИЦИТОМ И ЭПИЗОДАМИ ГИПОКАЛЬЦИЕМИИ В АНАМНЕЗЕ ВЕРОЯТНО НАЛИЧИЕ СИНДРОМА

- 1) Секкеля
- 2) Вильямса
- 3) Нунан
- 4) Ди Джорджи

КРАТНОСТЬ ПРИЁМА ПРЕПАРАТА "РИСДИПЛАМ", ПРЕДНАЗНАЧЕННОГО ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, СОСТАВЛЯЕТ ОДИН РАЗ В

- 1) месяц
- 2) сутки
- 3) жизни
- 4) год

МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным
- 2) только аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) только аутосомно-доминантным

ПРОСТОЙ КАЧЕСТВЕННЫЙ ТЕСТ С МОЧОЙ НА ПРИСУТСТВИЕ КЕТОКИСЛОТ ПРОВОДИТСЯ С

- 1) 2,4-динитрофенилгидразином
- 2) нитропруссидом натрия
- 3) серной кислотой
- 4) хлоридом железа

ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМАХ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) полногеномное секвенирование с использованием технологии массового параллельного секвенирования
- 2) анализ частых генетических вариантов в генах MYBPC3 и MYH7 методами прямого автоматического секвенирования по Сенгеру
- 3) анализ панели генов саркомерных белков с использованием технологии массового параллельного секвенирования
- 4) анализ частых делеций/дупликаций методами MLPA

ЭМПИРИЧЕСКИЙ РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ПОТОМКОВ, ЕСЛИ ОБА РОДИТЕЛЯ СТРАДАЮТ ЭПИЛЕПСИЕЙ МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 20
- 2) 40
- 3) 70
- 4) 50

ПАЦИЕНТАМ С МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ КВОТУ БЕЛКА НАТУРАЛЬНЫХ ПРОДУКТОВ ОПРЕДЕЛЯЮТ С УЧЕТОМ МИНИМАЛЬНОЙ ПОТРЕБНОСТИ В

- 1) аргинине, цитруллине, карнитине
- 2) аланине, тирозине, пролине, фенилаланине
- 3) метионине, треонине, валине, изолейцине
- 4) орнитине, глицине, глютаmine

ЧИСЛО ДИСТАНЦИОННО РАЗОБЩЁННЫХ ГИБРИДИЗАЦИОННЫХ СИГНАЛОВ ОТ ЛОКУС-СПЕЦИФИЧЕСКИХ ДНК-ЗОНДОВ НА ГЕНЫ VCR И AVL В ПРОСТРАНСТВЕ ИНТЕРФАЗНОГО ЯДРА ПРИ НАЛИЧИИ «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ» ХРОМОСОМЫ БУДЕТ РАВНО

- 1) 3
- 2) 4
- 3) 2
- 4) 1

КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА ПО СОВРЕМЕННЫМ ПРЕДСТАВЛЕНИЯМ СОСТАВЛЯЕТ ОКОЛО (В ТЫСЯЧАХ)

- 1) 10-15
- 2) 25-30
- 3) 65-70

4) 35-45

ПРИ ЗАПИСИ МОЗАИЧНОГО ВАРИАНТА ХРОМОСОМНОГО НАРУШЕНИЯ, СОГЛАСНО ПРАВИЛАМ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ НОМЕНКЛАТУРЫ, В КВАДРАТНЫХ СКОБКАХ ПОСЛЕ УКАЗАНИЯ КАРИОТИПА КЛЕТОЧНОГО КЛОНА ПРИВОДИТСЯ

- 1) число проанализированных клеток с данным вариантом хромосомного набора
- 2) процент проанализированных клеток с данным вариантом хромосомного набора
- 3) номер пассажа, на котором были получены препараты метафазных хромосом
- 4) число проанализированных хромосомных препаратов для каждого типа клеток

ПЕРВИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ ПРЕДСТАВЛЕНА

- 1) порядком аминокислот в полипептидной цепи, определяемым генетическим кодом
- 2) пространственным расположением отдельных участков полипептидной цепи
- 3) пространственным взаиморасположением полипептидных цепей
- 4) порядком расположения нуклеотидов в цепи

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ДАУНА, ОТНОСЯТ

- 1) «шлем древнего воина»
- 2) атрезию двенадцатиперстной кишки, кольцевидную поджелудочную железу
- 3) симптом «кошачьего крика»
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 1 ТИПА (БОЛЕЗНЬ КУРШМАНА – ШТЕЙНЕРТА – БАТТЕНА) НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

МУКОВИСЦИДОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА АГЛОССИИ-АДАКТИЛИИ ОТНОСЯТ

- 1) микрогению, микроглоссию, редукционные пороки конечностей
- 2) рецидивирующие гнойные поражения кожи, абсцессы кожи, частые отиты
- 3) стойкие запоры, динамическую кишечную непроходимость, вздутие живота
- 4) везикулобуллезные высыпания на коже, трещины в углах рта, обильный пенистый стул

СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ ПОДДАЕТСЯ КОРРЕКЦИИ

- 1) ганглиозидозы
- 2) муковисцидоз
- 3) нейрофиброматоз
- 4) галактоземия

ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ МАРФАНА У ЖЕНЩИНЫ, СТРАДАЮЩЕЙ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ И ИМЕЮЩЕЙ ЗДОРОВОГО СЫНА И БОЛЬНУЮ ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ДОЧЬ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 0
- 4) 100

САМЫМ ЧАСТЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ ВАРИАНТОМ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ СРЕДИ РОССИЙСКИХ ПАЦИЕНТОВ ЯВЛЯЕТСЯ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ _____ ТИПА

- 1) 2
- 2) 1
- 3) 7
- 4) 3

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ТРЕХ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ ДЕТЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 50% для девочек, мальчики будут здоровы
- 2) 75%
- 3) 50% для мальчиков, девочки будут здоровы
- 4) 25%

ДИАГНОСТИРОВАТЬ КРИПТОРХИЗМ ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) УЗИ
- 2) исследование эякулята
- 3) реофаллография
- 4) урофлоуметрия

ДНК-ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНЕЙ ИМПРИНТИНГА СВОДИТСЯ К ОПРЕДЕЛЕНИЮ

- 1) различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом
- 2) структурных мутаций в генах
- 3) однонуклеотидных полиморфизмов
- 4) крупных хромосомных перестроек

ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) фитановой кислоты
- 2) ОДЦЖК

- 3) пипеколиновой кислоты
- 4) ароматических аминокислот

ГИПЕРТРИХОЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Альперса
- 2) Кернса Сейра
- 3) Ли
- 4) Пирсона

ИЗМЕНЕНИЯ НА КОЖЕ В СОЧЕТАНИИ С ВЫРАЖЕННОЙ АТАКСИЕЙ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) нейрокожного меланоза
- 2) синдрома Луи-Бар
- 3) нейрофиброматоза
- 4) синдрома Ваарденбурга

К ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ ПРИЗНАКАМ НЕМАЛИНОВОЙ МИОПАТИИ ОТНОСЯТ

- 1) мышечную слабость, дыхательные нарушения, бульбарные нарушения
- 2) отсутствие дистрофина при иммуногистохимическом исследовании с антителами к дистрофину
- 3) наличие нитевидных структур под сарколеммой при морфологическом исследовании
- 4) артрогрипоз, переломы, возникающие внутриутробно

ДЕФЕКТНЫМ ФЕРМЕНТОМ ПРИ БОЛЕЗНИ КЛЕНОВОГО СИРОПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
- 2) глюкозо-6-фосфатаза
- 3) тирозиназа
- 4) сукцинатлиаза

В СОСТАВ НУКЛЕОСОМ ВХОДЯТ

- 1) ДНК и рибонуклеопротеиды
- 2) РНК и негистоновые белки
- 3) РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4
- 4) ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4

К ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ ОТНОСЯТ

- 1) парез нижних конечностей
- 2) поражение опорно-двигательного аппарата
- 3) экстрапирамидные нарушения мышечного тонуса, гиперкинезы
- 4) стеаторею

ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИИ ПРИМЕНЯЮТ МЕТОД

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами

- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

ЛАКТАТ-АЦИДОЗ БЕЗ ГЕПАТОМЕГАЛИИ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) гликогенозах
- 2) гемохроматозе
- 3) органических ацидуриях
- 4) лизосомных болезнях накопления

ПЕРВИЧНОЙ СТРУКТУРОЙ БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ НАЗЫВАЮТ

- 1) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 2) порядок расположения нуклеотидов в цепи
- 3) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 4) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом

ЗА РАЗВИТИЕ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ОТВЕЧАЕТ

- 1) ген СОН1
- 2) ген BBS1
- 3) область 15q11-13
- 4) ген FMR1

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА СОСТАВЛЯЕТ 100% ПРИ

- 1) синдроме Ваарденбурга
- 2) синдроме Холт – Орама
- 3) синдроме Видемана – Беквита
- 4) ахондроплазии

ПОД ДЕФИЦИТОМ XIII ПЛАЗМЕННОГО ФАКТОРА КРОВИ ПОНИМАЮТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ КОАГУЛОПАТИЮ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным
- 2) Y-сцепленным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

В РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальный
- 2) голандрический
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МЕТАФИЗАРНОЙ ХОНДРОДИСТРОФИИ ШМИДТА ПРИМЕНЯЮТ СЕКВЕНИРОВАНИЕ ПО СЕНГЕРУ ГЕНА

- 1) COL7A1

- 2) COL5A1
- 3) COL10A1
- 4) COL1A1

ЛАБОРАТОРНЫМ ПОКАЗАТЕЛЕМ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИМ СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) повышение в крови общего билирубина за счет непрямого
- 2) повышение в крови трансаминаз
- 3) снижение содержания альбумина
- 4) повышение общего белка

МЕТАФЕКТЕН И ЛИПОФЕКТАМИН МОГУТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАНЫ ДЛЯ

- 1) обратной транскрипции
- 2) трансформации
- 3) кальций-фосфатной трансфекции
- 4) липофекции

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ КРУПНЫМИ ДЕЛЕЦИЯМИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) вестерн-блот анализ
- 2) ПДРФ анализ
- 3) секвенирование полного экзона
- 4) ПЦР очень длинных фрагментов мт-ДНК

ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНОЙ ВРОЖДЕННОЙ МИОПАТИИ БЕТЛЕМА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В

- 1) гене ламина
- 2) генах саркогликанов
- 3) генах фибрилинов
- 4) генах коллагенов

КОНЦЕНТРАЦИЯ ЛАКТАТА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ

- 1) гликогенозах
- 2) нарушениях обмена пуринов и пиримидинов
- 3) порфирии
- 4) дефектах цикла мочевины

У БОЛЬНЫХ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ РАЗВИВАЕТСЯ ВТОРИЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) фенилаланина
- 2) карнитина
- 3) метионина
- 4) тирозина

ЕСЛИ ВЕРОЯТНОСТЬ КРОССИНГОВЕРА МЕЖДУ ГЕНАМИ М И N СОСТАВЛЯЕТ 10%, ТО

РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ НИМИ СОСТАВЛЯЕТ (В МОРГАНИДАХ)

- 1) 1
- 2) 10
- 3) 0,1
- 4) 100

ВНУТРИПАРНОЕ СХОДСТВО МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) только генетическими влияниями
- 2) влияниями общей и индивидуальной сред
- 3) общими генами и индивидуальной средой
- 4) общими генами и общей средой

В ЖЕНСКИХ ГОНАДАХ МОГУТ БЫТЬ НАЙДЕНЫ ООГОНИИ В/ВО

- 1) период новорожденности
- 2) пубертатном периоде
- 3) второй половине внутриутробного развития
- 4) первой половине внутриутробного развития

ЗАДЕРЖКА ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, ГИПОТОНИЯ МЫШЦ И КАТАРАКТА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Ленца
- 2) Швахмана – Даймонда
- 3) Лоу
- 4) Верднига – Гоффмана

ПАТОГЕНЕЗ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) увеличением дозы импринтированных генов, экспрессирующихся с хромосом отцовского происхождения, и отсутствием продуктов импринтированных генов, активных только на материнских хромосомах
- 2) увеличением дозы импринтированных генов, экспрессирующихся с хромосом материнского происхождения, и отсутствием продуктов импринтированных генов, активных только на отцовских хромосомах
- 3) увеличением активности моноаллельно-экспрессируемых генов на хромосомах отцовского происхождения
- 4) снижением активности моноаллельно-экспрессируемых генов на хромосомах отцовского происхождения

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) магнитно-резонансная томография головного мозга
- 2) тандемная масспектрометрия
- 3) исследование кариотипа
- 4) NGS-секвенирование экзона

ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1D ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ

- 1) LMNA
- 2) GYG1
- 3) MYOT
- 4) DES

ДНК-ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДЕФИЦИТА ТРАНСПОРТЕРА ГЛЮКОЗЫ ПЕРВОГО ТИПА (БОЛЕЗНЬ ДЕ ВИВО) ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ПОИСКЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ

- 1) SLC 2 A 1
- 2) GABRB 3
- 3) WWOX
- 4) CASNA 1 A

ПРИ ПИРИДОКСИН-ЗАВИСИМЫХ СУДОРОГАХ ОТМЕЧАЮТ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ И МОЧЕ УРОВНЯ _____ КИСЛОТЫ

- 1) пипеколиновой
- 2) фумаровой
- 3) мевалоновой
- 4) адипиновой

СИНТЕТИЧЕСКИЙ АНАЛОГ ВН₄ ПАЦИЕНТАМ С ФАГ-ДЕФИЦИТНОЙ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ, ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНО ЧУВСТВИТЕЛЬНОЙ К СИНТЕТИЧЕСКОМУ АНАЛОГУ ВН₄, С ЦЕЛЮ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ ТЯЖЕЛЫХ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ НАЗНАЧАЮТ

- 1) только на основании положительного результата исследования содержания птеринов в моче
- 2) дополнительно всем пациентам с ФАГ-дефицитной гиперфенилаланинемией
- 3) только на основании результатов молекулярно-генетического анализа
- 4) после положительного тестирования синтетическим аналогом ВН₄

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .

- 1) Х-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) митохондриальный

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПОЛИДАКТИЛИЮ, СПИНО-МОЗГОВУЮ ГРЫЖУ И ПОЛИКИСТОЗ ПОЧЕК, ПОЗВОЛЯЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Нагера
- 2) Корнелии де Ланге
- 3) Секкеля
- 4) Меккеля

СИНДРОМ КАРВАХАЛЬ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

КУРЕНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ФАКТОРОМ РИСКА РАЗВИТИЯ

- 1) инсульта
- 2) сахарного диабета 2 типа
- 3) желчно-каменной болезни
- 4) ожирения

МНОГОЦВЕТНОЕ СЕГМЕНТИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ ПОЗВОЛЯЕТ ДЕТЕКТИРОВАТЬ

- 1) полиморфные гетерохроматиновые районы хромосом
- 2) вариации в числе копий участков ДНК
- 3) внутривхромосомные перестройки
- 4) ломкие сайты хромосом

ПИГМЕНТНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) синдрома Барде Бидля
- 2) синдрома Шерешевского Тернера
- 3) синдрома Дауна
- 4) болезни Ниманна Пика

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ МАЛЬЧИКА, БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ, В СЕМЬЕ, ГДЕ ОТЕЦ БОЛЕН, А МАТЬ ЗДОРОВА И НЕ НОСИТЕЛЬНИЦА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 100
- 4) 50

ПРИ НЕВРАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ШАРКО – МАРИ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) проксимальная амиотрофия конечностей
- 2) дистальная амиотрофия конечностей
- 3) псевдогипертрофия икроножных мышц
- 4) атрофия мышц туловища

К ХАРАКТЕРНЫМ ИЗМЕНЕНИЯМ ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ, ВЫЯВЛЯЕМЫМ ПРИ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ОТНОСЯТ

- 1) субэпендимальные узлы
- 2) расширение ликворной системы
- 3) кисты задней черепной ямки
- 4) субатрофию лобных долей

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ ФИНКЕЛЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцепленно-рецессивно

- 2) X-сцепленно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) аутосомно-доминантно

К ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКАМ ПАНМИКСНОЙ ПОПУЛЯЦИИ БОЛЬШОГО РАЗМЕРА ОТНОСЯТ

- 1) высокую частоту родственных браков
- 2) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- 3) постепенное снижение доли гетерозигот
- 4) постепенный рост доли гомозигот

СОЧЕТАНИЕ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ СЕТЧАТКИ С ОЖИРЕНИЕМ, ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ И САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Вольфрама
- 2) Альстрема
- 3) Прадера – Вилли
- 4) Смита – Лемли – Опитца

СИНДРОМ SANDO НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) X-сцепленному
- 2) митохондриальному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

ТЕХНОЛОГИЯ ПРОПУСКА ЭКЗОНА С НОНСЕНС-МУТАЦИЕЙ И ВОССТАНОВЛЕНИЯ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ ИСПОЛЬЗОВАНА ПРИ СОЗДАНИИ ПРЕПАРАТА

- 1) аталурен
- 2) рисдиплам
- 3) оркамби
- 4) симдеко

ХРОМОСОМЫ, ЗНАЧЕНИЕ ЦЕНТРОМЕРНОГО ИНДЕКСА КОТОРЫХ СОСТАВЛЯЕТ ПРИБЛИЗИТЕЛЬНО 50%, СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) метацентрическими
- 2) субметацентрическими
- 3) акроцентрическими
- 4) телоцентрическими

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЕНОК С ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) исследование кариотипов родителей
- 2) пренатальная диагностика
- 3) отказ от дальнейшего деторождения
- 4) диетотерапия матери

**ЗАКЛАДКА ОРГАНА ЗРЕНИЯ ПРОИСХОДИТ НА _____ НЕДЕЛЕ
ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ**

- 1) 4-12
- 2) 8-16
- 3) 10-17
- 4) 13-20

ЭПИЛЕПСИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) «кошачьего крика»
- 2) Вольфа – Хиршхорна
- 3) Миллера – Дикера
- 4) 1p36

ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ СИНДРОМА NARP ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) миоклонии, генерализованная эпилепсия и деменция
- 2) нейропатия, атаксия и пигментный ретинит
- 3) лейкоэнцефалопатия, инсульты и мигрени
- 4) энцефалопатия, миопатия и лактатацидоз

УЗЕЛКИ ЛИША МОЖНО УВИДЕТЬ ПРИ

- 1) болезни Реклингхаузена
- 2) синдроме Блоха – Сульцбергера
- 3) болезни Дарье
- 4) синдроме Ноя – Лаксовой

ПО Х-СЦЕПЛЕННОМУ РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Хантера
- 2) Шейе
- 3) Моркио
- 4) Санфилиппо

ОСНОВНЫМ ФЕРМЕНТОМ ТРАНСКРИПЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) хеликаза
- 2) ДНК-полимераза
- 3) РНК-полимераза
- 4) лигаза

**ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ГЕМОФИЛИИ
ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гемартроз
- 2) воспалительный
- 3) деформирующая артропатия
- 4) геморрагический

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА МАРФАНА ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) кариотипирование
- 2) ДНК-диагностику
- 3) молекулярное кариотипирование
- 4) биохимический скрининг

ПОРОК РАЗВИТИЯ, ВСТРЕЧАЮЩИЙСЯ КАК САМОСТОЯТЕЛЬНО НАСЛЕДУЕМЫЙ ПОРОК С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ ПЕРЕДАЧИ, ТАК И КАК СИМПТОМ ПРИ ДРУГИХ СИНДРОМАХ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) аплазия большого пальца
- 2) крипторхизм
- 3) гидроцефалия
- 4) эктродактилия

НАИБОЛЬШАЯ ЧАСТОТА МУТАЦИЙ В СПЕРМАТОЗОИДАХ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ МУЖЧИН В ВОЗРАСТЕ _____ ЛЕТ

- 1) 35-45
- 2) старше 45
- 3) 18-25
- 4) 25-35

ГЕМОФИЛИЯ А ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- 1) F8
- 2) F9
- 3) G1
- 4) HbV

К ГЕННОЙ ТЕРАПИИ ОТНОСЯТ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЙ ПОДХОД

- 1) трансплантации здоровых клеток взамен поврежденных
- 2) подавления ферментативной активности белка
- 3) подавления или восстановления функции гена
- 4) использования антибиотикотерапии

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) типом образующихся гамет (мужские или женские)
- 2) дифференцировкой гонад
- 3) набором половых хромосом
- 4) количеством (дозой) и состоянием генов, контролирующих половое созревание

ОЧАГОВОЙ ГИПОПЛАЗИЕЙ КОЖИ И МАЛЬФОРМАЦИЕЙ ПАЛЬЦЕВ, ГЛАЗ И ЗУБОВ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) фокальная кожная гипоплазия
- 2) нейрокожный меланоз
- 3) буллезный эпидермолиз

4) псевдоксантома эластическая

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ ШТРЮМПЕЛЯ НА КЛИНИЧЕСКОМ УРОВНЕ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) МРТ мышц
- 2) электромиографию
- 3) рентгеновский снимок позвоночника
- 4) МРТ спинного мозга

УПОТРЕБЛЕНИЕ ПРОДУКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНЫЕ ТРИГЛИЦЕРИДЫ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К ПОВЫШЕНИЮ КОНЦЕНТРАЦИИ МЕТАБОЛИТОВ В СПЕКТРЕ ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ, ТАКИХ КАК _____ КИСЛОТЫ

- 1) глутаровая, яблочная, 2-оксоглутаровая
- 2) адипиновая, субериновая, себациновая
- 3) метилмалоновая, мевалоновая
- 4) метилмалоновая, пропионовая

ЭНДОНУКЛЕАЗЫ РЕСТРИКЦИИ В КЛЕТКЕ

- 1) соединяют одноцепочечный разрыв в цепи ДНК с помощью образования фосфодиэфирных связей
- 2) катализируют реакцию гидролиза определенных последовательностей нуклеотидов в молекуле ДНК
- 3) участвуют в репликации ДНК
- 4) катализируют удаление 5'-фосфатных групп ДНК и РНК, а также расщепление макроэргических связей

ПЕРЕД ПРОВЕДЕНИЕМ СПЕРМИОЛОГИЧЕСКОГО АНАЛИЗА, СОГЛАСНО РЕКОМЕНДАЦИИ ВОЗ (2010 ГОДА), НЕОБХОДИМО ВОЗДЕРЖАНИЕ В ТЕЧЕНИЕ

- 1) 36 часов
- 2) 7-10 дней
- 3) 24 часов
- 4) 2-7 дней

ЧАСТОТА ГЕТЕРОЗИГОТНОГО НОСИТЕЛЬСТВА ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:350
- 2) 1:90
- 3) 1:1000
- 4) 1:50

САМЫМ ЧАСТЫМ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМОМ ОСТРОЙ ПЕРЕМЕЖАЮЩЕЙСЯ ПОРФИРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) снижение слуха
- 2) фотодерматоз
- 3) абдоминальная боль

4) атаксия

В МЕТАФАЗЕ МИТОЗА ХРОМОСОМЫ

- 1) располагаются в экваториальной плоскости клетки
- 2) стремительно движутся к полюсам деления клетки
- 3) образуют две компактные группы в районе полюсов деления
- 4) постепенно становятся менее компактными и невидимыми

ЧАСТОТА СИНДРОМА ДИСОМИИ Y СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1 : 5000
- 2) 1 : 500
- 3) 1 : 1000
- 4) 1 : 2000

СИНДРОМ VONWINKEL НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С

- 1) синдромом кератита-ихтиоза-глухоты/тугоухости
- 2) синдромом тугоухости и атопического дерматита
- 3) синдромом Bart-Pumphrey
- 4) пальмоплантарной кератодермой с глухотой/тугоухостью

ТЕЛОМЕРАМИ НАЗЫВАЮТ

- 1) перетяжки, разделяющие хромосомы на два плеча
- 2) участки прикрепления веретена деления
- 3) участки хромосомных плеч
- 4) концевые участки хромосом

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1 ТИПА В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 15
- 4) 10

ПРИ ПОЛНОМ ДОМИНИРОВАНИИ В ГЕТЕРОЗИГОТЕ РЕЦЕССИВНЫЙ АЛЛЕЛЬ НЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ, ПОТОМУ ЧТО

- 1) его белковый продукт нефункционален
- 2) его экспрессию подавляет доминантный аллель
- 3) с ним взаимодействует энхансер
- 4) он метилируется

ПАЦИЕНТУ С ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЕЙ, ГЕПАТОМЕГАЛИЕЙ СЛЕДУЕТ ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ АКТИВНОСТИ

- 1) альфа-галактозидазы
- 2) фенилаланингидроксилазы
- 3) кислой липазы

4) сфингомиелиназы

БОЛЕЗНЬ ШТАРГАРДА ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

- 1) злокачественным
- 2) иммунологическим
- 3) воспалительным
- 4) наследственным

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ МЫШЕЧНУЮ ГИПОТонию, ПЛОСКОЕ ЛИЦО, ГЕПАТОМЕГАЛИЮ, ПОЛИКИСТОЗ ПОЧЕК И СУДОРОГИ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Холт-Орама
- 2) Апера
- 3) Дауна
- 4) Цельвегера

ЕСЛИ МОНОЗИГОТНЫЕ И ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ ДЕМОНИСТРИРУЮТ ОДИНАКОВЫЙ УРОВЕНЬ ВНУТРИПАРНОГО СХОДСТВА ПО КАКОМУ-ЛИБО ПРИЗНАКУ, ТО МОЖНО СДЕЛАТЬ ВЫВОД

- 1) о значительных генетических влияниях на вариативность данного признака
- 2) об отсутствии систематических различий между близнецами и одиночно рожденными детьми
- 3) об отсутствии генетических влияний на вариативность данного признака
- 4) о нарушении постулата о равенстве сред

ПРИ СИМПТОМОКОМПЛЕКСЕ, ХАРАКТЕРНОМ ДЛЯ СИНДРОМА ААЗЕ, ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ СТОИТ ПРОВОДИТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) трихо-рино-фалангеальным
- 2) Аарскога
- 3) панцитопении Фанкони
- 4) Гольденхара

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ДАУНА, ОТНОСИТСЯ

- 1) симптом «кошачьего крика»
- 2) «шлем древнего воина»
- 3) генерализованная мышечная гипотония
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

ПОД ГИПОФИБРИНОГЕНЕМИЕЙ ПОНИМАЮТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ КОАГУЛОПАТИЮ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным
- 4) Y-сцепленным

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ БОЛЕЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С

- 1) социально-экономическими различиями частоты
- 2) семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом
- 3) географическими различиями частоты
- 4) сезонностью заболеваемости и рождения больных

КРАНИОСИНОСТОЗ, БРАХИЦЕФАЛИЯ, ПЛОСКИЕ ОРБИТЫ, ПРОПТОЗ ГЛАЗНЫХ ЯБЛОК, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ГИПОПАЗИЯ ВЕРХНЕЙ ЧЕЛЮСТИ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Крузона
- 2) Стиклера
- 3) Элерса – Данло
- 4) Гурлер

ДИАГНОСТИКА КРИПТИЧЕСКИХ ИНВЕРСИЙ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 МЛН.П.Н. В КАРИОТИПЕ ВОЗМОЖНА С ПРИМЕНЕНИЕМ МЕТОДА

- 1) хромосомной микродиссекции с обратным окрашиванием хромосом
- 2) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 3) массового параллельного секвенирования (MPS)
- 4) сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)

ГЕНОТИП ОСОБИ, ГОМОЗИГОТНОЙ ПО ДВУМ ПАРАМ ДОМИНАНТНЫХ ГЕНОВ

- 1) aaBB
- 2) AABV
- 3) AaBB
- 4) AABb

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ С ПОМОЩЬЮ _____ МЕТОДА

- 1) биохимического
- 2) близнецового
- 3) клинико-генеалогического
- 4) популяционно-статистического

РЕПЛИКАЦИЯ МОЛЕКУЛЫ ДНК В КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ПО ТИПУ

- 1) матричному
- 2) полуконсервативному
- 3) катящегося кольца
- 4) консервативному

РАЗВИТИЕ ПОЛИПОВ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ДЛЯ

- 1) ювенильного полипозного синдрома
- 2) синдрома Гарднера
- 3) синдрома Линча
- 4) синдрома Коудена

ВРОЖДЕННУЮ ПЛАГИОЦЕФАЛИЮ ОТНОСЯТ К

- 1) дизрупциям
- 2) мальформациям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ МОНОГЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ВЫЯВЛЯЕМОМ ПРИ БЕСПЛОДИИ У МУЖЧИН, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Кальмана
- 2) болезнь Кеннеди
- 3) синдром Прадера – Вилли
- 4) муковисцидоз

НЕНАСЛЕДСТВЕННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА, ПОХОЖИЕ НА МУТАЦИИ, НАЗЫВАЮТ

- 1) фенкопиями
- 2) генокопиями
- 3) морфозами
- 4) модификациями

ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XY,der(13;15)(q10;q10),+15
- 2) 45,XY,der(13;14)(q10;q10)
- 3) 46,XY,der(13;14)(q10;q10),+14
- 4) 46,XY,der(13;13)(q10;q10),+13

К МАЛЫМ НЕКОДИРУЮЩИМ РНК НЕ ОТНОСЯТ

- 1) гидовые РНК
- 2) микро РНК
- 3) рибосомные РНК
- 4) малоядерные РНК

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ПРОБАНДА МУЖСКОГО ПОЛА, СТРАДАЮЩЕГО АХОНДРОПЛАСТИЧЕСКОЙ КАРЛИКОВОСТЬЮ (СПОРАДИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ), В ЕГО БУДУЩЕМ БРАКЕ СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 0
- 2) 50
- 3) 100
- 4) 75

СИНДРОМ СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИЦА ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ

- 1) нарушений обмена углеводов
- 2) нарушений обмена холестерина
- 3) нарушений обмена пуринов
- 4) лизосомных болезней накопления

КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 18p11
- 2) 21q22
- 3) 18q11
- 4) 13q12

МИОТОНИЯ ТОМСЕНА ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ, БЕЛКОВЫЙ ПРОДУКТ КОТОРОГО ФОРМИРУЕТ _____ КАНАЛ МЫШЕЧНОГО ВОЛОКНА

- 1) хлорный
- 2) натриевый
- 3) калиевый
- 4) кальциевый

АНАЛОГОМ МЕТОДА mBAND ПО СПОСОБНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) HR-CGH
- 2) CISS
- 3) Rx-FISH
- 4) CGH

ХЕЛИКАЗА В ХОДЕ РЕПЛИКАЦИИ

- 1) разрезает цепи ДНК
- 2) убирает суперспирализацию
- 3) расплетает цепи ДНК
- 4) присоединяет нуклеотиды

ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЯВЛЯЮТСЯ _____ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) биаллельны; DUA
- 2) гемизготные; IDS
- 3) баллельные; GAA
- 4) биаллельные; GBA

ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами

4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА ОТМЕЧАЮТСЯ МИКРОЦЕФАЛИЯ, МИКРОГЕНИЯ И ХАРАКТЕРНЫЙ «КРИК КОТЕНКА» ПРИ ХРОМОСОМНОМ ЗАБОЛЕВАНИИ, СИНДРОМЕ

- 1) Лежена
- 2) Дауна
- 3) Шерешевского - Тернера
- 4) Нунан

МЕТОДОМ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) тандемная масс-спектрометрия
- 2) определение активности ферментов в эритроцитах
- 3) газовая хроматография
- 4) тонкослойная хроматография

ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН БУЛЛЕЗНОГО ЭПИДЕРМОЛИЗА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) COL1A1
- 2) COL7A1
- 3) COL3A1
- 4) COL5A1

ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИЕ ВАРИАНТЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ

- 1) снижением скорости проведения импульса по периферическим нервам
- 2) увеличением скорости проведения импульса по периферическим нервам
- 3) нормальными значениями показателей скорости проведения импульса по периферическим нервам
- 4) снижением скорости проведения импульса только по одному из периферических нервов

НА МАКЕТЕ МОЖНО ПРЕДПОЛОЖИТЬ НАЛИЧИЕ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Вильямса
- 3) Крузона
- 4) Ангельмана

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ТРОЮРОДНЫХ СИБСОВ РАВЕН

- 1) 1/16
- 2) 1/8
- 3) 1/64
- 4) 1/32

ИЗОХРОМОСОМУ 12p ПРИ СИНДРОМЕ ПАЛЛИСТЕРА – КИЛЛИАНА МОЖНО ВЫЯВИТЬ

- 1) интерфазным FISH-анализом буккальных эпителиоцитов
- 2) кариотипированием G-окрашенных метафазных пластинок из лимфоцитов периферической крови
- 3) с помощью анализа метафазных пластинок из культуры фибробластов кожи
- 4) кариотипированием Ag-окрашенных метафазных пластинок из лимфоцитов периферической крови

ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ПРОЯВЛЕНИЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) прогрессирующая макроцефалия
- 2) почечная недостаточность
- 3) неврологическая симптоматика
- 4) гепатомегалия

ПРОВЕДЕНИЕ МАССОВОГО СКРИНИНГА НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРИ ЧАСТОТЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕ РЕЖЕ, ЧЕМ

- 1) 1:1 000 000
- 2) 1:50 000
- 3) 1:20000
- 4) 1:100 000

ВЕРОЯТНОСТЬ ГЕТЕРОЗИГОТНОГО НОСИТЕЛЬСТВА ГЕНА У ДОЧЕРИ БОЛЬНОГО С БУЛЬБО-СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ КЕННЕДИ СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 10
- 4) 25

ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ СВЕТЛОКЛЕТОЧНОГО РАКА ПОЧКИ ОБУСЛОВЛЕНА НАЛИЧИЕМ ГЕРМИНАЛЬНОЙ МУТАЦИИ В ОДНОМ ИЗ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА

- 1) TSC1
- 2) CFTR
- 3) NF1
- 4) VHL

ДЛЯ СИНДРОМА АЛЬПЕРСА ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) митохондриальный
- 4) X-сцепленный

САМОЙ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ ИЗ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) транспозиция магистральных сосудов

- 2) дефект межжелудочковой перегородки
- 3) атриовентрикулярный канал
- 4) общий артериальный ствол

ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) MYBPC 3 и MYH 7
- 2) MYL 3 и LDB 3
- 3) SCN5A и KCNQ1
- 4) S C N 1A KCNA 5

СИНДРОМУ ЭДВАРДСА СООТВЕТСТВУЕТ КАРИОТИП

- 1) трисомия по 18 хромосоме (47, XY,+18)
- 2) трисомия по 13 хромосоме (47, XY,+13)
- 3) трисомия по 21 хромосоме (47, XY,+21)
- 4) моносомия по X-хромосоме (45, XO)

ОТЛИЧИЕМ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ОТ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ЯВЛЯЕТСЯ ПЕРЕДАЧА ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТ

- 1) матери только сыновьям
- 2) отца только дочерям
- 3) матери только дочерям
- 4) матери детям обоих полов

СЕЛЕКТИВНЫЕ МАРКЕРНЫЕ ГЕНЫ НЕОБХОДИМЫ В ПЛАЗМИДЕ ДЛЯ

- 1) исследования экспрессии гена-вставки в клетке
- 2) отбора клеток, содержащих плазмиду, а также исследования наличия вставки в плазмиде
- 3) увеличения количества трансфицированных клеток
- 4) уменьшения времени трансфекции

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ВЕРНЕРА ОТНОСЯТ

- 1) широкий лоб, птоз, короткий нос, большой рот, полные губы
- 2) умственную отсталость, постоянную улыбку на лице, немотивированный смех, прогению, макростомию
- 3) преждевременное поседение, облысение, выпадение зубов, атрофию подкожного жирового слоя
- 4) множественные деформации суставов, контрактуры суставов верхних и нижних конечностей

ПРОЦЕСС РАЗДЕЛЕНИЯ ДВУХЦЕПОЧНОЙ МОЛЕКУЛЫ ДНК НАЗЫВАЮТ

- 1) транскрипцией
- 2) денатурацией
- 3) гибридизацией
- 4) полимеризацией

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, СВЯЗАННЫЕ С ПОРАЖЕНИЕМ ЗАРОДЫША В ПЕРВЫЕ 15 ДНЕЙ ПОСЛЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ, НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) бластопатии
- 2) гаметопатии
- 3) эмбриопатии
- 4) фетопатии

СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ЦИТОЗИН СПАРИВАЕТСЯ С

- 1) тимином
- 2) урацилом
- 3) аденином
- 4) гуанином

С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ЛИЗОСОМНЫЕ ФЕРМЕНТЫ ЧАЩЕ ВСЕГО ИЗМЕРЯЮТ В

- 1) биоптате печени
- 2) культуре кожных фибробластов
- 3) лейкоцитах периферической крови
- 4) образцах суточной мочи

СОЧЕТАНИЕ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ КОНДУКТИВНОЙ ТУГОУХОСТИ С РАСЩЕЛИНОЙ НЁБА, ДИЗМОРФИЯМИ ЛИЦА И ЧЕРЕПА, ДЕФОРМАЦИЯМИ СКЕЛЕТА, НИЗКИМ РОСТОМ, УКОРОЧЕНИЕМ И РАСШИРЕНИЕМ НОГТЕВЫХ ФАЛАНГ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) ото-палато-дигитального синдрома, тип I
- 2) рото-лице-пальцевого синдрома, тип I
- 3) врожденной спондилоэпифизарной дисплазии
- 4) спондило-костальной дисплазии

ДЕБЮТ СИНДРОМА КЕРНСА - СЕЙРА ЧАЩЕ ВСЕГО НАБЛЮДАЮТ ДО

- 1) 20 лет
- 2) 10 лет
- 3) 5 лет
- 4) 1 года

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ТОЧКОВЫХ МУТАЦИЙ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) флуоресцентную гибридизацию in situ
- 2) фракционирование геномной ДНК в агарозном геле
- 3) анализ кривых плавления продуктов ПЦР
- 4) хромосомный микроматричный анализ

«ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» ЯВЛЯЕТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ

- 1) хронического миелоидного лейкоза
- 2) синдрома Дауна
- 3) синдрома Блума

4) синдрома Ди Джорджи

РЕПЛИЦИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМЫ ПРИКРЕПЛЯЮТСЯ К МИТОТИЧЕСКОМУ ВЕРЕТЕНУ ПОСРЕДСТВОМ

- 1) кинетохоров
- 2) теломер
- 3) центромер
- 4) спутничных нитей

ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ С РОЖДЕНИЯ ДО 12 ЛЕТ РЕКОМЕНДУЕМАЯ МАКСИМАЛЬНО ДОПУСТИМАЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА КРОВИ НЕ ВЫШЕ ___ МКМОЛЬ/Л ПОЗВОЛЯЕТ СОХРАНИТЬ УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНОЕ НЕЙРОКОГНИТИВНОЕ РАЗВИТИЕ, АДЕКВАТНУЮ СКОРОСТЬ ВОСПРИЯТИЯ ИНФОРМАЦИИ И СОХРАНЕНИЕ ПСИХОСОЦИАЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ

- 1) 120
- 2) 360
- 3) 240
- 4) 480

К ПРЕПАРАТАМ ДЛЯ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ ОПУХОЛЕЙ ОТНОСЯТ

- 1) алкилирующие агенты
- 2) ингибиторы апоптоза
- 3) ингибиторы сигнальных путей
- 4) стабилизаторы микротрубочек

ПРОВЕДЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ МЕТОДОМ FISH ПОКАЗАНО ПРИ КАРИОТИПЕ

- 1) 45,ХО/46,ХХ
- 2) 45,ХО/46,Х, +mar
- 3) 45,ХО/46,ХУ
- 4) 46,Х,r(X)

СРЕДНЕЕ КОЛИЧЕСТВО АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ИНДИВИДУАЛЬНОГО (КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОГО) КАРИОТИПА, ПРИ НАЛИЧИИ ПРИЗНАКОВ МОЗАИЦИЗМА, РАВНО

- 1) 27
- 2) 11
- 3) 33
- 4) 44

ОНКОГЕННЫЕ ПАПИЛЛОМАВИРУСЫ ЧЕЛОВЕКА НЕ ПРИВОДЯТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ РАКА

- 1) ануса
- 2) пениса
- 3) шейки матки

4) молочной железы

ЕСЛИ МУЖЧИНА, СТРАДАЮЩИЙ ГЕМОФИЛИЕЙ ЖЕНАТ НА СВОЕЙ РОДСТВЕННОЙ СЕСТРЕ, ОТЕЦ КОТОРОЙ ТАКЖЕ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 100% для сыновей и 0% для дочерей
- 2) 50% независимо от пола
- 3) 25% независимо от пола
- 4) 50% для сыновей и 0% для дочерей

ОСНОВНЫМ МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ ПРЕПАРАТА "РИСДИПЛАМ", ИСПОЛЬЗУЕМОГО ПРИ ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, ЯВЛЯЕТСЯ _____ ПРИ СПЛАЙСИНГЕ

- 1) вырезание экзона 7 гена SMN2
- 2) вырезание экзона 8 гена SMN2
- 3) сохранение экзона 8 гена SMN1
- 4) сохранение экзона 7 гена SMN2

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ (ОРГАНИЧЕСКИЕ АЦИДУРИИ) НЕОБХОДИМО НАЗНАЧИТЬ

- 1) определение аминокислот методом высокоэффективной жидкостной хроматографии
- 2) исследование экзозы
- 3) определение органических кислот методом высокоэффективной жидкостной хроматографии
- 4) определение органических кислот мочи методом газовой хроматографии масс-спектрометрии

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ КАРИОТИПА ОПУХОЛЕВЫХ КЛЕТОК ПРИ СИСТЕМНЫХ ГЕМОБЛАСТОЗАХ ЧАЩЕ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) клетки костного мозга
- 2) фибробласты
- 3) эозинофилы
- 4) базофилы

К КОЖНЫМ ПРОЯВЛЕНИЯМ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ОТНОСЯТ

- 1) ангиофибромы
- 2) ангиокератомы
- 3) ихтиоз
- 4) повышенную ломкость ногтей

ВРОЖДЁННАЯ АНОМАЛИЯ, РЕГИСТРИРУЕМАЯ В СИСТЕМЕ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) расщепление языка

- 2) анотия
- 3) блефарофимоз
- 4) сандалевидная щель

С РАЗВИТИЕМ БРАНХИО-ОКУЛО-РЕНАЛЬНОГО СИНДРОМА АССОЦИИРОВАН ГЕН

- 1) WFS1
- 2) SLITRK6
- 3) OPA1
- 4) EYA1

БЕЛКИ, ФУНКЦИЯ КОТОРЫХ НАРУШАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА, ОТНОСЯТСЯ К

- 1) ферментам реакций синтеза плазмалогенов
- 2) белкам, обеспечивающим транспорт фитановой кислоты в пероксисому
- 3) ферментам реакций окисления жирных кислот
- 4) пероксидам

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПРИ СИНДРОМЕ УДЛИНЕННОГО QT ВЛИЯЕТ НА

- 1) генетическое тестирование не влияет на диагноз и тактику лечения при синдроме
- 2) подтверждение диагноза
- 3) определение риска развития внезапной смерти
- 4) уточнение прогноза

В СЛУЧАЕ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С НАРУШЕНИЕМ РАЗВИТИЯ ГЕНИТАЛИЙ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ

- 1) кариотипа у ребенка
- 2) полового хроматина у ребенка
- 3) наличия мозаицизма по половым хромосомам
- 4) кариотипа у родителей ребенка

ТЕРМИН «ПАРАДОКСАЛЬНАЯ ГИПЕРКЕТОНЕМИЯ» ОЗНАЧАЕТ

- 1) отсутствие кетоновых тел после голодания
- 2) изменение соотношения 3-гидроксибутират/ацетоацетат
- 3) увеличение кетоновых тел натощак
- 4) увеличение кетоновых тел после еды

ТИРОЗИНЕМИЯ ТИП 1 ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

- 1) тирозин гидроксилазы
- 2) фумарилацетоацетат гидролазы
- 3) гидроксифенилпируват гидроксилазы
- 4) тирозинаминотрансферазы

СЦЕПЛЕНО С X-ХРОМОСОМОЙ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) алкаптонурия
- 2) болезнь Нимана – Пика

- 3) адреногенитальный синдром
- 4) гемофилия А

ОСНОВНОЙ ФУНКЦИЕЙ МИТОХОНДРИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синтез АТФ
- 2) внутриклеточное переваривание
- 3) формирование микротрубочек
- 4) синтез липидов

В ХОДЕ РЕПЛИКАЦИИ НА ОТСТАЮЩЕЙ ЦЕПИ СИНТЕЗИРУЮТСЯ УЧАСТКИ ИЗ РИБОНУКЛЕОТИДОВ, КОТОРЫЕ НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) праймерами
- 2) фрагментами Оказаки
- 3) сайтами связывания
- 4) участками Шванна

МНОГИЕ ИЗ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ РАЗВИТИЕ, КОДИРУЮТ

- 1) факторы транскрипции
- 2) факторы роста фибробластов
- 3) ферменты
- 4) белки рибосом

КЛАССИФИКАЦИЯ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА ОСНОВАНА НА _____ ДАННЫХ

- 1) возрасте дебюта и генетических
- 2) морфологических и биохимических
- 3) результатах МРТ головного мозга и электрофизиологических
- 4) клинических и морфологических

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ЦЕРЕБРАЛЬНАЯ ФОРМА X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ МАНИФЕСТИРУЕТ

- 1) в 15 -20 лет
- 2) на 1 году жизни
- 3) в 6-9 лет
- 4) с рождения

МУТАЦИИ В ГЕНЕ SLC26A4 (ГЕН PDS) ОБНАРУЖЕНЫ ПРИ НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ ВРОЖДЕННОЙ ДВУСТОРОННЕЙ ТУГОУХОСТИ И СИНДРОМЕ

- 1) Дауна
- 2) Пендреда
- 3) Мак-Кьюн-Олбрайта
- 4) Тернера

СИНДРОМ ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ГИГАНТИЗМА ОПИСАЛ

- 1) Патау

- 2) Даун
- 3) Сотос
- 4) Лежен

РЕПЛИКАЦИЕЙ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) процесс удвоения молекулы ДНК
- 2) процесс восстановления целостности ДНК
- 3) фрагментация ДНК
- 4) перенос генетической информации с ДНК на РНК

ОСНОВНОЙ ФУНКЦИЕЙ ЛИЗОСОМЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) образование веретена деления
- 2) хранение наследственной информации
- 3) внутриклеточное переваривание
- 4) синтез АТФ

ПРОВЕДЕНИЕ РЕНТГЕНОГРАФИИ КИСТИ РУК ДЕТЯМ СО ВСЕМИ ФОРМАМИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ, ИМЕЮЩИМ ЗАДЕРЖКУ ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ И/ИЛИ ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ, ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ КОСТНОГО ВОЗРАСТА И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОЦЕНКИ КАЛЬЦИЕВО-ФОСФОРНОГО ОБМЕНА РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПРОВОДИТЬ С (В ГОДАХ)

- 1) 3
- 2) 2
- 3) 7
- 4) 5

ГРУБЫЕ ПОРОКИ ФОРМИРУЮТСЯ В _____ ПЕРИОДЕ РАЗВИТИЯ

- 1) эмбриональном
- 2) фетальном
- 3) перинатальном
- 4) постнатальном

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА АНГЕЛЬМАНА ОТНОСЯТ

- 1) множественные подкожные гемангиомы, разрастающуюся гемангиому ноги, петехиальную сыпь
- 2) преждевременное поседение, облысение, выпадение зубов, атрофию подкожного жирового слоя, множественные деформации суставов, контрактуры суставов верхних и нижних конечностей
- 3) умственную отсталость, постоянную улыбку на лице, немотивированный смех, прогению, макростомию
- 4) широкий лоб полные, птоз, короткий нос, большой рот, полные губы

ПОВТОРЫ НАЗЫВАЮТ МИНИСАТЕЛЛИТНЫМИ, ЕСЛИ ОНИ

- 1) содержат МГЭ
- 2) рассеяны по всему геному

- 3) представлены 2-6 парами нуклеотидов
- 4) представлены 10-100 парами нуклеотидов

ДИАГНОСТИКА МУКОВИСЦИДОЗА ВОЗМОЖНА НА ОСНОВАНИИ АНАЛИЗА

- 1) электролитов в поте
- 2) содержания триглицеридов в крови
- 3) меди в моче
- 4) аминокислот в плазме крови

В ПАНМИКСНОЙ БОЛЬШОЙ ПОПУЛЯЦИИ НАБЛЮДАЮТ

- 1) постепенный рост доли гомозигот
- 2) наличие «эффекта горлышка бутылки»
- 3) высокую частоту родственных браков
- 4) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов

В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ЖЕНА БОЛЬНОГО ХОРЕЕЙ ГЕНТИНГТОНА ХОЧЕТ ОБСЛЕДОВАТЬ СВОЕГО НЕСОВЕРШЕННОЛЕТНЕГО ВНУКА НА ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ, НЕ ИНФОРМИРУЯ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЁНКА О НАЛИЧИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В СЕМЬЕ, В СООТВЕТСТВИИ С ДЕЙСТВУЮЩИМИ ПРАВОВЫМИ НОРМАМИ ВРАЧ ДОЛЖЕН

- 1) провести обследование ребенка и проинформировать о его результатах родителей
- 2) провести обследование ребенка, только если оно будет оплачено
- 3) провести обследование ребенка и сообщить бабушке его результаты
- 4) отказать в генетическом тестировании ребенка, так как бабушка не является его законным представителем

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1, 2 ТИПА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

_____ СТАДИЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ ДЛИТСЯ ОТ 2 НЕДЕЛИ ДО КОНЦА 8 НЕДЕЛИ

- 1) антенатальная
- 2) перинатальная
- 3) фетальная
- 4) эмбриональная

ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО ДЛЯ ГРУППЫ ИЗ 60 МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ КОНКОРДАНТНОСТЬ ПО ЯЗВЕ ЖЕЛУДКА СОСТАВИЛА 30%, ТО ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ СТРАДАЮТ ОБА БЛИЗНЕЦА ИЗ _____ ПАР

- 1) 30
- 2) 25
- 3) 20

4) 18

β-ТАЛАССЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) изменением первичной структуры β-цепей гемоглобина
- 2) недостаточностью синтеза α-цепей гемоглобина
- 3) изменением первичной структуры α-цепей гемоглобина
- 4) недостаточностью синтеза β-цепей гемоглобина

СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СЦЕПЛЕННЫЙ С X ХРОМОСОМОЙ И ОГРАНИЧЕННЫЙ ЖЕНСКИМ ПОЛОМ, НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ ___ ТИПЕ РАННЕЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ

- 1) 47
- 2) 11
- 3) 12
- 4) 9

НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ПРОДУКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ ЗЛАКОВЫЕ ПРОТЕИНЫ, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) гипотиреоза
- 2) фенилкетонурии
- 3) муколипидоза
- 4) целиакии

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ КОМПЛЕКСНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ ТРЁХ НЕГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) многоцветное окрашивание хромосом
- 2) FISH с центромерными ДНК-зондами на хромосомы, вовлеченные в перестройку
- 3) сравнительную геномную гибридизацию на метафазных хромосомах
- 4) хромосомный микроматричный анализ

ПРИ НЕЙРОГАСТРОИНТЕСТИНАЛЬНОМ СИНДРОМЕ НА МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) поражение белого вещества головного мозга
- 2) атрофию мозжечка
- 3) некроз базальных ганглиев
- 4) гипоплазию мозолистого тела

ДЕФОРМАЦИЯ КИСТЕЙ И СТОП, СУХОЖИЛЬНАЯ ГИПОРЕФЛЕКСИЯ, РАССТРОЙСТВО ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ, КООРДИНАТОРНЫЕ НАРУШЕНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) болезни Кернс – Сейра
- 2) спинальных мышечных атрофий
- 3) моторно-сенсорных нейропатий
- 4) прогрессирующих мышечных дистрофий

ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ПРИ

- 1) агаммаглобулинемии
- 2) фенилкетонурии
- 3) гомоцистинурии
- 4) непереносимости лактозы

РЕЦИПРОКНОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому
- 2) дупликацию хромосомного сегмента внутри одной хромосомы
- 3) поворот участка хромосомы вокруг центромеры
- 4) взаимный обмен участками хромосом

СИНДРОМ ЛИНЧА АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ

- 1) рибосомальных белков
- 2) репарации двухнитевых разрывов
- 3) репарации неспаренных нуклеотидов
- 4) EGFR-каскада

БЕЛОК PEX5 ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ЛОКАЛИЗОВАН В

- 1) митохондрии
- 2) цитоплазме клетки
- 3) ядре
- 4) пероксисоме

ТИРОЗИНЕМИЮ 1 ТИПА ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) аминокислот
- 2) пуринов
- 3) гликогена
- 4) железа

ИЗМЕНЕНИЕ ЦВЕТА МОЧИ НА ЧЕРНЫЙ ПРИ СТОЯНИИ НА ВОЗДУХЕ, НАГРЕВАНИИ ИЛИ ПОДЩЕЛАЧИВАНИИ ХАРЕКТЕРНО ДЛЯ

- 1) тирозинемии
- 2) фенилкетонурии
- 3) алкаптонурии
- 4) галактоземии

ОСНОВНЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ ВСЕХ КОАГУЛОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) воспалительный синдром
- 2) деформирующая артропатия
- 3) геморрагический синдром
- 4) гемартроз

ВРЕМЯ АКТИВАЦИИ РЕПЛИКАЦИИ ОРИДЖИНА, ПОЛУЧИВШЕГО «ЛИЦЕНЗИЮ»,

ЗАВИСИТ ОТ

- 1) фосфорилирования линкерных гистонов H1
- 2) спектра модификаций гистонов
- 3) наличия связи с гетерохроматиновыми белками (HP-1)
- 4) модификаций репрессированного хроматина

ПРИ СИНДРОМЕ АЛЬПОРТА I, II, III ТИПОВ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

ГЕНЫ КОМПЛЕКСА HLA ЛОКАЛИЗОВАНЫ НА _____ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ _____

- 1) коротком; 6
- 2) коротком; X
- 3) длинном; 6
- 4) длинном; 16

ПОВТОРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ СОДЕРЖАНИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА (ФА) В ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ НОВОРОЖДЕННЫМ ДЕТЯМ С ПОВЫШЕННЫМ УРОВНЕМ ФА ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПЕРВИЧНОГО ТЕСТА

- 1) проводят не позднее 6 недель от первично положительного результата
- 2) проводить нецелесообразно
- 3) проводят не позднее 3 недель от первично положительного результата
- 4) проводят не позднее 12 недель от первично положительного результата

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО _____ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) иридоколобома
- 2) блефарохалазис
- 3) дискория
- 4) блефарофимоз

ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) генные мутации
- 2) сбалансированные транслокации
- 3) геномные мутации
- 4) тератогенные воздействия

В БРАКЕ ДВОЮРОДНЫХ СИБСОВ, ЗДОРОВОЙ СЕСТРЫ И БРАТА, СТРАДАЮЩЕГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ГЛУХОНЕМОТЫ, ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ГЛУХОНЕМОГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) 1/4
- 2) 1/16
- 3) 1/2

4) 1/8

**РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ
_____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .**

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) голандрический
- 3) митохондриальный
- 4) аутосомно-доминантный

НЕОБЫЧНЫЙ «МЫШИНЫЙ» ЗАПАХ ОТ ТЕЛА БОЛЬНОГО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) фенилкетонурии
- 2) гомоцистинурии
- 3) тирозинемии 1 типа
- 4) пропионовой ацидурии

**ПРИ БОЛЕЗНИ С ЗАПАХОМ КЛЕНОВОГО СИРОПА МОЧИ НАБЛЮДАЕТСЯ
ПОВЫШЕНИЕ**

- 1) гомоцистина и цистина
- 2) метионина и гомоцистеина
- 3) лейцина, изолейцина и валина
- 4) аланина и пролина

**МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ
УЖЕ ЕСТЬ РЕБЁНОК С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1 ТИПА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отказ от дальнейшего деторождения
- 2) исследование кариотипов родителей
- 3) пренатальная диагностика
- 4) диетотерапия матери

**ПАРАЦЕНТРИЧЕСКОЙ ИНВЕРСИЕЙ НАЗЫВАЮТ РАЗВОРОТ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ
НА 180 ГРАДУСОВ, КОТОРЫЙ ПРОИСХОДИТ**

- 1) с вовлечения центромеры
- 2) без вовлечения центромеры
- 3) с удалением теломер
- 4) только в акроцентрических хромосомах

**СОЧЕТАНИЕ СИМПТОМОВ: ОДНОСТОРОННЯЯ ГИПОПЛАЗИЯ ЛИЦА, ДЕРМОИДЫ,
АНОМАЛИЯ ПОЗВОНОЧНИКА И УШНЫХ РАКОВИН (ДЕФОРМАЦИЯ, АПЛАЗИЯ,
ГИПОПЛАЗИЯ), ВОЗМОЖЕН ДЕФЕКТ НАРУЖНОГО СЛУХОВОГО ПРОХОДА),
КОНДУКТИВНАЯ ТУГОУХОСТЬ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) микротии с атрезией наружного слухового прохода и проводящей глухоты
- 2) Гольденхара
- 3) ото-палато-дигитального, тип I
- 4) Тричера – Коллинза, тип I

ОСНОВНЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ГЕМОФИЛИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) анемия
- 2) выработка антител на фактор свёртывания
- 3) ДВС синдром
- 4) образование тромбов

ПРИ СИНДРОМЕ ПИРСОНА ДЕТЯМ ПОКАЗАНА

- 1) трансплантация печени
- 2) трансфузионная терапия
- 3) фермент-заместительная терапия
- 4) установка электрокардиостимулятора

ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ СЧИТАЮТ

- 1) низкий рост
- 2) сниженный интеллект
- 3) аномалии формирования пола
- 4) отсутствие видимых фенотипических признаков и повышенный риск нарушения фертильности

К ПРОДУКТАМ, КОТОРЫЕ НЕ ДОЛЖНЫ СТРОГО ОГРАНИЧИВАТЬСЯ У ПАЦИЕНТОВ С НАРУШЕНИЕМ БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ, ОТНОСЯТ

- 1) птицу
- 2) говядину
- 3) пастилу/зефир
- 4) рыбу

СИНХРОНИЗАЦИЯ КУЛЬТУР ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДОСТИГАЕТСЯ ДОБАВЛЕНИЕМ РАСТВОРА

- 1) цитрата натрия
- 2) демеклоцина
- 3) колцемида
- 4) метотрексата

ПАТОЛОГИЯ ГЛАЗ В ВИДЕ ЛЮКСАЦИИ ХРУСТАЛИКОВ, ЧАСТО ИМЕЮЩЕЙ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЕ ТЕЧЕНИЕ, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) цистиноза
- 2) гомоцистинурии
- 3) фенилкетонурии
- 4) лейциноза

БОЛЕЗНЬ ВОЛЬМАНА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцеплено доминантно
- 4) X-сцеплено рецессивно

ПРИ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА В КЛЕТКАХ МОЗГА ОТКЛАДЫВАЕТСЯ

- 1) ганглиозид GM1
- 2) глюкоцереброзид
- 3) сфингомиелин
- 4) ганглиозид GM2

БОЛЬШИНСТВО ВАРИАНТОВ ДИСТАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫЙ ДЕФИЦИТ У ДЕТЕЙ, РОЖДЁННЫХ МАТЕРЯМИ, СТРАДАЮЩИМИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ, В БОЛЕЕ ЧЕМ 90% СЛУЧАЕВ ПРОГНОЗИРУЕТСЯ ПРИ КОНЦЕНТРАЦИИ ФЕНИЛАЛАНИНА В МАТЕРИНСКОЙ КРОВИ, ПОСТОЯННО ПРЕВЫШАЮЩЕЙ _____ МКМОЛЬ/Л ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ

- 1) 120
- 2) 1200
- 3) 600
- 4) 360

УКОРОЧЕННЫЕ И РАСШИРЕННЫЕ ДЛИННЫЕ ТРУБЧАТЫЕ КОСТИ, МНОЖЕСТВЕННЫЕ ПЕРЕЛОМЫ КОСТЕЙ, В ТОМ ЧИСЛЕ И ВНУТРИУТРОБНЫЕ, ТЯЖЕЛЫЕ ДЫХАТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ, РАННЯЯ ГИБЕЛЬ ЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) несовершенного остеогенеза, тип 2
- 2) несовершенного остеогенеза, тип 1
- 3) синдрома Марфана
- 4) ахондроплазии

ОСНОВНЫМ СВОЙСТВОМ ФЕРМЕНТА С НИКАЗНОЙ АКТИВНОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) вставка нескольких нуклеотидов
- 2) создание двуцепочечного разрыва ДНК
- 3) создание одноцепочечного разрыва ДНК
- 4) замена одного нуклеотида на другой

ПАТОЛОГИЯ КИНЕТОХОРА ОДНОЙ МИТОТИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ

- 1) трёх полюсов у веретена деления
- 2) полиплоидной клетки
- 3) анеуплоидной клетки
- 4) двудерной клетки

МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СТАНДАРТНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) негомологичное концевое присоединение
- 2) неаллельная гомологичная рекомбинация
- 3) экспансия тринуклеотидных повторов
- 4) переключение матрицы в процессе репликации

К НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМОВ МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ С ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ ОТНОСЯТ

- 1) иммунодефицитные состояния
- 2) белково-энергетическую недостаточность
- 3) нарушение когнитивных функций
- 4) судорожный синдром

ДОМИНАНТНЫМ НАЗЫВАЮТ АЛЛЕЛЬ

- 1) подавляющий экспрессию второго аллеля
- 2) проявляющийся в гетерозиготном состоянии
- 3) встречающийся больше, чем у половины популяции
- 4) кодирующий нормальное проявление признака

РЕДКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ С ЭКСПАНСИЕЙ ПОВТОРА CAG В 5`-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА PRR 2 R 2 В НАЗЫВАЕТСЯ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ, ТИП

- 1) 7
- 2) 1
- 3) 5
- 4) 12

В НАСТОЯЩИЙ МОМЕНТ ИЗВЕСТНО ОКОЛО ____ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 10
- 4) 20

АНТИСПЕРМАЛЬНЫЕ АНТИТЕЛА В ЭЯКУЛЯТЕ ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ

- 1) MAR-тест
- 2) гипоосмотический тест
- 3) тест на связывание сперматозоидов с флюоресцирующими лектинами
- 4) эозиновый тест

ПОСЛЕ НАСТУПЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ У ПАЦИЕНТКИ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ УРОВЕНЬ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ ДОЛЖЕН ОСТАВАТЬСЯ В ПРЕДЕЛАХ

- 1) 360-450 мкмоль/л (6-7,5 мг/дл)
- 2) 120-240 мкмоль/л (2-4 мг/дл)
- 3) 120 мкмоль/л и менее (1-1,5 мг/дл)

4) 600-900 мкмоль/л (10-15 мг/дл)

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНЕУПЛОИДИИ ПО ВСЕМ ХРОМОСОМАМ НАБОРА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ

- 1) методом массового параллельного секвенирования первого и второго полярных телец
- 2) методом хромосомного микроматричного анализа на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 3) капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 4) мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

АЗООСПЕРМИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ОТСУТСТВИЕМ

- 1) морфологически нормальных сперматозоидов в эякуляте
- 2) живых сперматозоидов в эякуляте
- 3) эякулята
- 4) сперматозоидов в семенной жидкости при объеме эякулята выше 0 мл

ПРОДУКТ ГЕНА ABCD 1, МУТАЦИИ В КОТОРОМ ПРИВОДЯТ К Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) активатором жирных кислот
- 2) основным белком миелина
- 3) трансмембранным переносчиком жирных кислот
- 4) ферментом, участвующим в окислении ОДЦЖК

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА НАДПОЧЕЧНИКОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ РЕКОМЕНДОВАНО ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) СТГ (соматотропного гормона) и ФСГ (фолликулостимулирующего гормона)
- 2) ТТГ (тиреотропного гормона) и пролактина
- 3) кортизола, АКТГ (адренокортикотропного гормона) и ренина
- 4) КРГ (кортикотропин-рилизинг-гормона) и лютеинизирующего гормона

СИНДРОМ СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИТЦА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) DHCR7
- 2) PAH
- 3) CFTR
- 4) FAH

С-ОКРАСКА ХРОМОСОМ ВЫЯВЛЯЕТ

- 1) сегменты факультативного гетерохроматина
- 2) блоки конститутивного гетерохроматина
- 3) эухроматиновые районы хромосом
- 4) ломкие сайты хромосом

РИСК РОЖДЕНИЯ У НЕМОЛОДОЙ МАТЕРИ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет
- 2) высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы
- 3) большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления
- 4) возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин

ОСНОВНЫМ ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫМ ПРИЗНАКОМ МИКРОФТАЛЬМА ЯВЛЯЮТСЯ ДАННЫЕ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ИЗМЕРЕНИЯ

- 1) толщины роговицы
- 2) размера передней камеры глаза
- 3) переднезаднего размера глазного яблока
- 4) размера хрусталика

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ НАСЛЕДСТВЕННОГО ДЕФИЦИТА ЛИПОПРОТЕИНЛИПАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) жировая болезнь печени
- 2) варикозная болезнь
- 3) ишемическая болезнь сердца
- 4) острый панкреатит

МЕХАНИЗМ ЭКСПАНСИИ ВПЕРВЫЕ БЫЛ ДОКАЗАН НА ПРИМЕРЕ

- 1) атаксии Фридрейха
- 2) хорей Геттингтона
- 3) синдрома Мартина-Белл
- 4) миотонической дистрофии

РЕЦЕССИВНОЙ, СЦЕПЛЕННОЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) прогерии Хатчинсона – Гилфорда
- 2) гемофилия
- 3) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна
- 4) синдром Симпсона – Голаби – Бемеля

УРОВЕНЬ ЛАКТАТА ВСЕГДА В НОРМЕ ПРИ

- 1) синдром MERRF
- 2) синдроме Ли
- 3) синдроме MELAS
- 4) наследственной оптической нейропатии Лебера

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА ДЛЯ РЕБЁНКА ОТ БРАКА ДЯДИ И ПЛЕМЯННИЦЫ РАВЕН

- 1) 1/64
- 2) 1/16
- 3) 1/8
- 4) 1/32

ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ VI ТИПА ПОВЫШАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ

- 1) гепарансульфата
- 2) дерматансульфата
- 3) кератансульфата
- 4) хондроитинсульфата

МИЕЛИН ПРЕИМУЩЕСТВЕННО СОСТОИТ ИЗ

- 1) углеводов
- 2) спиртов
- 3) белков
- 4) липидов

ТЕЛОМЕРАЗА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) РНК-зависимую РНК-полимеразу
- 2) ДНК-зависимую РНК-полимеразу
- 3) РНК-зависимую ДНК-полимеразу
- 4) ДНК-зависимую ДНК-полимеразу

ВЫСОКАЯ СКОРОСТЬ МУТИРОВАНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ГЕНОМА ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) малым размером генома
- 2) кольцевой структурой
- 3) низкой точностью митохондриальной ДНК-полимеразы
- 4) действием активных форм кислорода, образованных в дыхательной цепи

ВЕРОЯТНОСТЬ РЕКОМБИНАЦИИ МАРКЕРНОГО ЛОКУСА С ЛОКУСОМ ГЕНА, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА ЗАБОЛЕВАНИЕ В СЕМЬЕ, РОДОСЛОВНАЯ КОТОРОЙ ПРЕДСТАВЛЕНА НА РИСУНКЕ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 0,4
- 2) 0,33
- 3) 0,14
- 4) 0,2

ПРИ РИЗОМЕЛИЧЕСКОЙ ТОЧЕЧНОЙ ХОНДРОДИСПЛАЗИИ ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ ТАКАЯ ПАТОЛОГИЯ ОРГАНА ЗРЕНИЯ, КАК

- 1) катаракта
- 2) пигментная дегенерация сетчатки
- 3) глаукома
- 4) микрофтальмия

Х-СЦЕПЛЕННАЯ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ У ЖЕНЩИН МАНИФЕСТИРУЕТ В ВОЗРАСТЕ

- 1) с рождения
- 2) до 10 лет
- 3) после 30 лет
- 4) после 50 лет

СБОР АНАМНЕСТИЧЕСКИХ ДАННЫХ НАЧИНАЮТ С

- 1) пробанда
- 2) родителей пробанда
- 3) братьев и сестер пробанда
- 4) бабушек и дедушек пробанда

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАКОПЛЕННОЙ ЧАСТОТЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (БАЗОВОЙ ЛИНИИ) РАЗМЕР ИССЛЕДУЕМОЙ ВЫБОРКИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДОЛЖЕН СОСТАВЛЯТЬ НЕ МЕНЕЕ

- 1) 5000
- 2) 100000
- 3) 10000
- 4) 20000

СИНДРОМ ТИМОТИ ОБУСЛОВЛЕН ТОЧКОВЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) KCNE1
- 2) KCNQ1
- 3) CACNA1C
- 4) SCN4B

НАЛИЧИЕ ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ ХРОМОСОМЫ СЧИТАЕТСЯ ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ДЛЯ

- 1) рака предстательной железы
- 2) острого миелоидного лейкоза
- 3) рака молочной железы
- 4) хронического миелоидного лейкоза

СВЯЗИ, УЧАСТВУЮЩИЕ В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ЦЕПЯМИ ДНК ОБРАЗОВАНЫ

- 1) парами фосфатов
- 2) сахаром и азотистым основанием
- 3) парами нитратов
- 4) парами азотистых оснований

ЦЕРЕБРО-ГЕПАТО-РЕНАЛЬНЫЙ СИНДРОМ - ЭТО СИНДРОМ

- 1) Карпентера
- 2) Апера
- 3) Цельвегера

4) Блума

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ ПРИ НАЛИЧИИ

- 1) участков дистрофии кожи, поражении зубов
- 2) эпилепсии в сочетании гипопигментированными и депигментированными участками кожи
- 3) алопеции, адонтии и гипогидрозе
- 4) одного пятна цвета «кофе с молоком»

СРЕДИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ КЛАССА

- 1) лизосомных болезней накопления
- 2) аминокцидопатий
- 3) нарушений митохондриального β -окисления
- 4) пероксисомных нарушений

АССОЦИАЦИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ С ГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) тем, что маркерный признак детерминирован главным геном заболевания
- 2) вкладом маркерного гена в подверженность наряду с другими генами
- 3) случайным совпадением
- 4) изолированностью популяции

СВЕДЕНИЯ О ВАРИАБЕЛЬНОСТИ мтДНК СОДЕРЖАТСЯ В МЕЖДУНАРОДНОЙ БАЗЕ ДАННЫХ

- 1) MITOMAP
- 2) OMIM
- 3) DECIPHER
- 4) ClinVar

ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ИЗ ГРУППЫ НАРУШЕНИЙ ЦИКЛА МОЧЕВИНООБРАЗОВАНИЯ В КРОВИ ОТМЕЧАЮТ ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) пирувата
- 2) холестерина
- 3) лактата
- 4) аммония

ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ГЕМОГЛОБИН, ОБНАРУЖИВАЕМЫЙ В КРОВИ ПАЦИЕНТОВ С СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНОЙ АНЕМИЕЙ, ОБОЗНАЧАЮТ

- 1) HbF
- 2) HbC
- 3) HbD
- 4) HbS

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПИГМЕНТНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

_____ ТЕЧЕНИЕМ

- 1) прогрессирующим
- 2) ремитирующим
- 3) доброкачественным
- 4) стационарным

НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ УРОВНЯ ГЕТЕРОПЛАЗМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) Саузерн-блот
- 2) секвенирование по Сенгеру
- 3) секвенирование нового поколения
- 4) ПДРФ анализ

ОДНИМ ИЗ ЧАСТЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ОСНОВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дезаминирование аденина
- 2) метилирование аденина
- 3) метилирование цитозина
- 4) дезаминирование цитозина

НАИБОЛЕЕ ЛЕГКОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ФОРМОЙ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА I ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Шейе
- 2) Хантера
- 3) Гурлер
- 4) Гурлер – Шейе

ПЕРИОД ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ С ДЕВЯТОЙ НЕДЕЛИ БЕРЕМЕННОСТИ И ДО РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) перинатальный
- 2) фетальный
- 3) антенатальный
- 4) эмбриональный

ПРИ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЕ БОЛЕЗНИ РЕФСУМА КОНЦЕНТРАЦИЯ ФИТАНОВОЙ КИСЛОТЫ

- 1) повышена
- 2) снижена
- 3) в пределах нормы
- 4) не определяется

МЕТОД HR-CGH ОБЕСПЕЧИВАЕТ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ УРОВНЕ

- 1) детекцию хромосомных микроделеций, размером не менее 5 м.п.о.
- 2) детекцию хромосомных микроделеций, размером менее 1 м.п.о.
- 3) диагностику хромосомных инверсий, размером не менее 4 м.п.о.
- 4) диагностику сбалансированных хромосомных транслокаций, с размером

транслоцированных фрагментов менее 3 м.п.о.

В ОСНОВЕ ЛЕЧЕНИЯ ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИИ ЛЕЖИТ ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белка
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) кетонов

ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) метилирование протоонкогена
- 2) инактивирующая мутация
- 3) активирующая мутация
- 4) делеция гена

МАРФАНОПОДОБНЫЙ ФЕНОТИП ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) гомоцистинурии
- 2) пропионовой ацидурии
- 3) фенилкетонурии
- 4) глутаровой ацидурии 1 типа

ХРОМОСОМНОМУ НАБОРУ КЛЕТКИ В АНАФАЗЕ МИТОЗА СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) $2n4c$
- 2) $2n2c$
- 3) $4n4c$
- 4) $1n2c$

ГИПОПЛАЗИЯ СКУЛОВЫХ КОСТЕЙ, АНТИМОНГОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, КОЛОБОМЫ ВЕК, ПОРОК РАЗВИТИЯ УШНЫХ РАКОВИН ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Гольденхара
- 2) Крузона
- 3) Франческетти
- 4) Апера

ЧИСЛО ГЕНОВ, СВЯЗАННЫХ С ИЗОЛИРОВАННЫМ НАРУШЕНИЕМ СЛУХА С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, СОСТАВЛЯЕТ

- 1) менее 10
- 2) 40-60
- 3) более 100
- 4) 10-30

МЕРОЙ ПРОФИЛАКТИКИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ, ГДЕ У РОДИТЕЛЕЙ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЕНОК С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диетотерапия матери

- 2) отказ от дальнейшего деторождения
- 3) исследование кариотипов родителей
- 4) пренатальная диагностика

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ

- 1) аппарата для вертикального электрофореза
- 2) биохимического анализатора
- 3) микроскопа
- 4) автоматического анализатора

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ НАРУШЕНИЙ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ, В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ, ПРОВОДЯТ С

- 1) алкаптонурией
- 2) дефектами кетолиза
- 3) фенилкетонурией
- 4) прогрессирующим внутрипеченочным семейным холестазом

КОМПЛЕКС БЕЛКОВ КЛАССА «ХРОМОСОМНЫХ СТРУКТУРНЫХ ОРГАНИЗАТОРОВ» (SMC) ВКЛЮЧАЕТ

- 1) конденсины и кохезины
- 2) SSB белки
- 3) белки ХСАР
- 4) центромерные белки CENP

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ СЕТРЭ-ЧОТЗЕНА (АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯ) НЕ ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) краниостеноз
- 2) умственную отсталость
- 3) нормальный рост
- 4) птоз

С ЦЕЛЬЮ КОРРЕКЦИИ ЭНЕРГЕТИЧЕСКОЙ ЦЕННОСТИ ЛЕЧЕБНОГО РАЦИОНА ПАЦИЕНТАМ С ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИЕМИЕЙ СТАРШЕ 1 ГОДА РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) назначение специализированных продуктов лечебного питания (аминокислотные смеси без фенилаланина)
- 2) назначение низкобелковых продуктов питания
- 3) сбалансированный питьевой режим
- 4) витаминотерапия

AZF-РЕГИОНОМ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) X-сцепленный ген, мутации которого приводят к секреторной азооспермии
- 2) Y-сцепленный ген, делеции которого приводят к обструктивной азооспермии
- 3) аутосомный ген, делеции и точковые мутации которого приводят к секреторной азооспермии
- 4) участок длинного плеча Y-хромосомы, делеции которого приводят к мужскому

бесплодию вследствие нарушения сперматогенеза

МОЛЕКУЛА РНК СОСТОИТ ИЗ

- 1) аминокислот, фосфатных групп и азотистых оснований
- 2) сахара (рибозы), аминокислот и азотистых оснований
- 3) сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- 4) сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований

У МАЛЬЧИКА С ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ, С НЕОБХОДИМОСТЬЮ В ЗОНДОВОМ ПИТАНИИ В ТЕЧЕНИЕ ПЕРВЫХ МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ, ПРОГРЕССИРУЮЩИМ НАБОРОМ ИЗБЫТОЧНОЙ МАССЫ ТЕЛА НА ФОНЕ ПОЛИФАГИИ С 2 ЛЕТ ЖИЗНИ, НАЛИЧИЕМ КРИПТОРХИЗМА, КЛИНИЧЕСКИ УСТАНОВЛИВАЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Беквита-Видемана
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Барде-Бидля
- 4) Нунан

ИЗОВАЛЕРИАНОВАЯ АЦИДЕМИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивным
- 2) аутосомно-доминантным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ИМПОРТ БЕЛКОВ И ВЕЩЕСТВ ЧЕРЕЗ ЯДЕРНУЮ ПОРУ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ

- 1) динамины
- 2) ламины
- 3) импортины
- 4) саркогликаны

ОСНОВНОЙ ЦЕЛЬЮ ПРОГРАММЫ МАССОВОГО НЕОНАТАЛЬНОГО БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) оценка распространённости наследственного заболевания в популяции
- 2) планирование объёма медико-генетической помощи семьям, отягощённым наследственной патологией
- 3) планирование затрат на реабилитацию и содержание пациентов с наследственной патологией
- 4) выявление лиц с патологическими генотипами на доклинической стадии

ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ СДЕРЖИВАЮТ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЮТ

- 1) протоонкогенами
- 2) супрессорами опухолевого роста
- 3) канцерогенами
- 4) химерными генами

ТРАНСЛОКАЦИИ СУБТЕЛОМЕРНЫХ РЕГИОНОВ ХРОМОСОМ ПРИ КОМПЛЕКСНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКЕ МОЖНО ВЫЯВИТЬ С ПОМОЩЬЮ

- 1) интерфазного FISH-анализа с набором субтеломерных ДНК-зондов на хромосомы, вовлеченный в комплексную перестройку
- 2) сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах высокой плотности
- 3) многоцветного FISH-анализа
- 4) многоцветного сегментирования хромосом

НАРУШЕНИЕ РАВНОВЕСИЯ МЕЖДУ СТИМУЛИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ОНКОГЕНОВ И БЛОКИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ГЕНОВ-СУПРЕССОРОВ НА КЛЕТОЧНЫЙ ЦИКЛ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К

- 1) развитию опухоли
- 2) хромосомным перестройкам
- 3) появлению мутации в гене
- 4) инактивации генов, расположенных в импринтированных районах

С ЦЕЛЬЮ ПРОФИЛАКТИКИ ПОРАЖЕНИЯ ПЛОДА (ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА «МАТЕРИНСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ») У ЖЕНЩИН, СТРАДАЮЩИХ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИЕЙ, СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЕ ЛЕЧЕНИЕ (ДИЕТА И ДР.) РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) на протяжении первых 16-18 недель беременности
- 2) только в прегравидарный период
- 3) в прегравидарный период и на протяжении всей беременности
- 4) на протяжении первых 10-12 недель беременности

МЕТИЛИРОВАНИЕ ДНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТ

- 1) ДНК-полимераза-альфа
- 2) ДНК-гираза
- 3) метил-цитозин распознающий белок
- 4) ДНК-метилтрансфераза

ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ МИКРОДЕЛЕЦИИ 22q11.2 ЗАБОЛЕВАНИЕ БУДЕТ НАСЛЕДОВАТЬСЯ В СЕМЬЕ КАК

- 1) аутосомно-доминантное
- 2) аутосомно-рецессивное
- 3) сцепленное с полом
- 4) мультифакториальное

БОЛЬШИНСТВО ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцепленно доминантно
- 4) X-сцепленно рецессивно

ГЕН CFTR ЛОКАЛИЗОВАН В _____ ХРОМОСОМЕ

- 1) 12
- 2) 7
- 3) 4
- 4) 1

ПРИ ПЕРОКИСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ АЦИЛКАРНИТИНА

- 1) C14
- 2) CO
- 3) C12
- 4) C26

АПРИОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА У ЖЕНЩИНЫ С X-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ В БРАКЕ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 0
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 25

ДЛЯ ОЦЕНКИ АНЕУПЛОИДИИ В МУЖСКИХ ГАМЕТАХ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) TUNEL
- 2) ПЦР
- 3) FISH
- 4) КФ-ПЦР

СЕМЕЙНЫЙ РАК ЖЕЛУДКА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ЗАДЕРЖКА РОСТА И КОСТНОГО ВОЗРАСТА, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ЭПИКАНТ, АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ШИРОКИЙ I ПАЛЕЦ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Франческетти
- 2) Рубинштейна – Тейби
- 3) Дубовитца
- 4) Секкеля

К ПАТОЛОГИИ ГЛАЗ, ХАРАКТЕРНОЙ ДЛЯ СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЬ, ОТНОСИТСЯ

- 1) эозинофильная гранулема
- 2) слепота
- 3) односторонний экзофтальм
- 4) задний эмбриотоксон

ХАРАКТЕРНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ДЕФИЦИТА ТРАНСПОРТЁРА ГЛЮКОЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) повышение уровня глюкозы в ликворе
- 2) снижение соотношения уровня глюкозы в ликворе/в крови
- 3) повышение уровня глюкозы в крови
- 4) повышение соотношения уровня глюкозы в ликворе/в крови

В ПРОЦЕССЕ РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ИНТРОНЫ

- 1) присутствуют в пре-мРНК, но отсутствуют в зрелой мРНК и не считываются при трансляции
- 2) присутствуют в пре-мРНК, присутствуют в зрелой мРНК, но не считываются при трансляции
- 3) отсутствуют как в пре-мРНК, так и в зрелой мРНК и не считываются при трансляции
- 4) присутствуют как в пре-мРНК, так и в зрелой мРНК и считываются при трансляции

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСЯТ

- 1) монголоидный разрез глаз
- 2) микроцефалию
- 3) широко расставленные гипоплазированные и инвертированные соски
- 4) гипертелоризм

ПРИНЦИПИАЛЬНЫМ ОТЛИЧИЕМ ХИМЕРИЗМА ОТ МОЗАИЦИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) набор половых хромосом, например, кариотип 46,XX/46,XY
- 2) фенотипические различия
- 3) происхождение геномов различных клеточных линий
- 4) наличие или отсутствие анеуплоидии

МАКРОСОМИЕЙ НАЗЫВАЮТ УВЕЛИЧЕНИЕ

- 1) отдельных органов
- 2) размеров головы
- 3) одной половины тела
- 4) размеров тела

РВАННЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ВОЛОКНА ПРИ ГИСТОХИМИЧЕСКОЙ ОКРАСКЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) NARP
- 2) Ли
- 3) MERRF
- 4) LHON

К ПРИЧИНАМ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМАХ БЛЮМА, АНЕМИИ ФАНКОНИ, АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИИ, ПИГМЕНТНОЙ КСЕРОДЕРМЫ ОТНОСЯТ

- 1) модификационные изменения ДНК
- 2) мутации генов, кодирующих синтез белков веретена деления клеток
- 3) неправильное расхождение хромосом при митозе
- 4) генную мутацию, вызывающую дефект репарации ДНК

ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ТЕРМИНАЛЬНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ ХРОМОСОМ НЕОБХОДИМО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) субтеломерные ДНК-зонды
- 2) центромеро-специфичные ДНК-зонды
- 3) хромосомо-специфичные ДНК-библиотеки
- 4) спектральное кариотипирование хромосом

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ВАРИАНТА ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫХ МИОКЛОНУС–ЭПИЛЕПСИЙ ДЕТСКОГО И ЮНОШЕСКОГО ВОЗРАСТА НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) секвенирование митохондриального генома
- 2) секвенирование отдельных генов
- 3) секвенирование экзома нового поколения
- 4) исследование кариотипа

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА ЧАСТО НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Миллера – Дикера
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Дауна
- 4) Клайнфельтера

НЕДИРЕКТИВНЫЙ ХАРАКТЕР МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ПРЕДПОЛАГАЕТ

- 1) предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации
- 2) сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их к правильному, с точки зрения врача, решению
- 3) осуществление влияния врачом на решение и выбор пациентов
- 4) прямую рекомендацию пациенту поступить правильным с точки зрения врача образом

ЭКТОПИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) врожденное отсутствие естественного отверстия
- 2) удвоение органа
- 3) значительное уменьшение или отсутствие органа
- 4) необычное расположение органа

ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ СУКЦИНИЛАЦЕТОНА В КРОВИ И МОЧЕ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ МАРКЕРОМ

- 1) алкаптонурии
- 2) лейциноза

- 3) фенилкетонурии
- 4) тирозинемии 1 типа

ЖГУЧИЕ ПРИСТУПООБРАЗНЫЕ БОЛИ, СЕНСОРНАЯ НЕЙРОПАТИЯ, СИНДРОМ «СУХОГО ГЛАЗА», ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ СУДОРОЖНЫЕ ПРИСТУПЫ НАБЛЮДАЮТ ПРИ

- 1) болезни Руси - Леви
- 2) болезни Фабри
- 3) эритромелалгии
- 4) болезни Шарко - Мари

У РЕБЕНКА, ИМЕЮЩЕГО ВЫРАЖЕННУЮ ПРЕ- И ПОСТНАТАЛЬНУЮ ЗАДЕРЖКУ РОСТА, НОРМАЛЬНЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ, ТРЕУГОЛЬНОЙ ФОРМЫ ЛИЦО, ПУХЛЫЕ ГУБЫ, ВЫСТУПАЮЩИЕ МЯСИСТЫЕ ПЯТКИ, В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ СЛЕДУЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Нунан
- 2) Сильвера-Рассела
- 3) 3-М
- 4) Дубовица

В МАЗКЕ КРОВИ ПРИ БОЛЕЗНИ МИНКОВСКОГО – ШОФФАРА ОБНАРУЖИВАЮТ _____ ЭРИТРОЦИТЫ

- 1) вытянутые
- 2) серповидные
- 3) сферические
- 4) большие

ТАК ЖЕ КАК ПРИ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ СПЕКТР АЦИЛКАРНИТИНОВ БУДЕТ ИЗМЕНЯТЬСЯ ПРИ ДЕФИЦИТЕ

- 1) биотина
- 2) витамина B12
- 3) тиамина
- 4) витамина B6

НАИБОЛЕЕ ГЕНЕТИЧЕСКИ ГЕТЕРОГЕННЫМ МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Альперса
- 2) Ли
- 3) истощения митохондриальной ДНК
- 4) Барта

ПРИ СОСТАВЛЕНИИ РОДОСЛОВНОЙ СИМВОЛОМ, ПРЕДСТАВЛЕННЫМ НА РИСУНКЕ, ОБОЗНАЧАЮТ

- 1) мужчину - носителя заболевания
- 2) женщину - носителя заболевания

- 3) больную женщину
- 4) больного мужчину

НАИБОЛЕЕ БЛАГОПРИЯТНЫМ ПО ЧАСТОТЕ АНЕУПЛОИДИИ В ГАМЕТАХ У НОСИТЕЛЕЙ СБАЛАНСИРОВАННЫХ РЕЦИПРОКНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ТИП МЕЙОТИЧЕСКОЙ СЕГРЕГАЦИИ ПЕРЕСТРОЕННЫХ ХРОМОСОМ

- 1) альтернативный
- 2) смежный I
- 3) смежный II
- 4) смежный I, II

ПИГМЕНТНЫЙ НЕВУС, ЛОКАЛИЗУЮЩИЙСЯ НА СПИНЕ, ЯГОДИЦАХ И ВЕРХНЕЙ ЧАСТИ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ, НАБЛЮДАЕТСЯ У ПАЦИЕНТОВ С

- 1) синдромом Блоха – Сульцбергера
- 2) синдромом Гетчинсона – Гилфорда
- 3) гипомеланозом Ито
- 4) нейрокожным меланозом

КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЛЕЧИТСЯ ДИЕТОЙ С НИЗКИМ СОДЕРЖАНИЕМ

- 1) фенилаланина
- 2) фенилглицина
- 3) 2-4-динитрофенилгидразина
- 4) фенилгидразина

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПИГМЕНТНЫЕ ПЯТНА НА ГУБАХ, СЛИЗИСТОЙ ЩЁК И КОЖЕ ПАЛЬЦЕВ, В СОЧЕТАНИИ С ПОЛИПАМИ КИШЕЧНИКА, ПОЗВОЛЯЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ СИНДРОМ

- 1) Эдвардса
- 2) Нунан
- 3) Аазе
- 4) Пейтса-Егерса

САМЫЙ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ВАРИАНТ ВРОЖДЕННОЙ ДИСТАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ С ПАРАЛИЧОМ ДИАФРАГМЫ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) IGHMB P2
- 2) PMP22
- 3) SA PN3
- 4) SCN1A

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ В НЕРВНЫХ КЛЕТКАХ НАКАПЛИВАЕТСЯ

- 1) сфингомиелин
- 2) глюкоцереброзид
- 3) церамид

4) ганглиозид

ЕСЛИ В ПРОЦЕССЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ РЕБЕНКА ВЫЯВЛЕНО, ЧТО МУЖ МАТЕРИ РЕБЕНКА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЕГО БИОЛОГИЧЕСКИМ ОТЦОМ, ВРАЧ ДОЛЖЕН ИНФОРМИРОВАТЬ ОБ ЭТОМ

- 1) участкового акушер-гинеколога
- 2) её мужа
- 3) мать ребенка
- 4) обоих супругов одновременно

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИЗ ГРУППЫ ФАКОМАТОЗОВ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ

- 1) нейровизуализация(МРТ)
- 2) биопсия мышц
- 3) электронейромиография (ЭНМГ)
- 4) определение соотношения лактат/пируват крови

ПРЕПАРАТ "ЗОЛГЕНСМА" (ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК), ИСПОЛЬЗУЕМЫЙ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ SMN1, НАЗНАЧАЕТСЯ

- 1) внутримышечно
- 2) интратекально
- 3) перорально
- 4) внутривенно

ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА WAGR ПРИМЕНЯЮТ ДНК – АНАЛИЗ ГЕНА

- 1) RAI1
- 2) WT 1
- 3) JAG1
- 4) NSD 1

МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА МОЖЕТ БЫТЬ АССОЦИИРОВАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) COL12A1
- 2) COL1A1
- 3) COL3A1
- 4) COL7A1

ПРИ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА ПРИ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОМ ОБСЛЕДОВАНИИ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ

- 1) частичная атрофия зрительного нерва
- 2) кольцо Кайзера – Флейшера
- 3) пигментная дегенерация сетчатки
- 4) вишнево-красное макулярное пятно

ЛЕЧЕНИЕ БЕТА-ТАЛАССЕМИИ ВКЛЮЧАЕТ

- 1) супрессоры гемопоэза

- 2) гемотрансфузии с контролем перегрузки железа
- 3) лечение не проводится
- 4) еженедельный диализ

ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ ЛАКТАТА ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) снижением активности лактатдегидрогеназы
- 2) переходом клеток на субстратное фосфорилирование
- 3) активацией глюконеогенеза
- 4) нарушением бета окисления жирных кислот

СИНДРОМ АНДЕРСЕНА – ТАВИЛА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СИНДРОМ ЛЕША-НАЙЯНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО ТИПУ

- 1) полигенному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) X-сцепленному рецессивному
- 4) аутосомно-доминантному

ПРИЧИНОЙ КСАНТИНУРИИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) PAH
- 2) XDH
- 3) FAH
- 4) CFTR

ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) неонатальной адренолейкодстрофии
- 2) X-сцепленной адренолейкодситрофии
- 3) болезни Рефсума
- 4) гипероксалурии тип 1

ПРЕДИКТОРАМИ РИСКА ВНЕЗАПНОЙ СЕРДЕЧНОЙ СМЕРТИ, ЗНАЧИМЫМИ В СЛУЧАЕ НАЛИЧИЯ СИНДРОМА БРУГАДА У ЖЕНЩИН ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) удлинение интервала QTc ≥ 500 мс
- 2) нарушения проводимости и продолжительность интервала PR > 200 мс
- 3) уменьшение продолжительности QTc ≤ 340 мс
- 4) комплекс QRS > 110 мс

В ОСНОВЕ РАЗВИТИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ ВСЕХ ТИПОВ ЛЕЙКОДИСТРОФИИ ЛЕЖИТ

- 1) жировая дистрофия нервных клеток

- 2) накопление липопротеинов в плазме крови
- 3) интоксикация аномальными метаболитами
- 4) демиелинизация нервных клеток

ТЯЖЕЛАЯ НЕОНАТАЛЬНАЯ КОНЪЮГАЦИОННАЯ ЖЕЛТУХА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) митохондриальной патологии
- 2) мукополисахаридозов
- 3) синдрома Криглера – Найяра
- 4) муковисцидоза

ПРИ НЕЙРОКОЖНОМ МЕЛАНОЗЕ У ПАЦИЕНТОВ ПРИ РОЖДЕНИИ МОЖНО УВИДЕТЬ

- 1) дистрофию кожи
- 2) шагреневое утолщение кожи
- 3) ангиомы по ходу тройничного нерва
- 4) большой пигментный невус, локализующийся на спине, ягодицах и верхней части нижних конечностей

НИСХОДЯЩИЕ ПАРАЛИЧИ, АТРОФИЯ МЫШЦ И ФАСЦИКУЛЯЦИИ, ПОРАЖЕНИЕ БУЛЬБАРНОЙ ГРУППЫ ЧЕРЕПНЫХ НЕРВОВ, ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) синдрома Кеннеди
- 2) хореи Гентингтона
- 3) синдрома Мартина - Белл
- 4) синдрома врожденной центральной гиповентиляции

ВЫСОКОПЕНЕТРАНТНЫМ ГЕНОМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕМЕЙНОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ/РАКУ ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) RAD50
- 2) CHEK2
- 3) BRCA 2
- 4) ATM

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ СУПРЕССИОННОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) выявление числовых нарушений хромосом в интерфазных ядрах
- 2) выявление уникальных или низкокопийных последовательностей хромосом
- 3) диагностика хромосомных инверсий
- 4) выявление нецентромерных регионов в сверхчисленных малых маркерных хромосомах

ДЛЯ ОБОЗНАЧЕНИЯ ПРОБАНДА В РОДОСЛОВНОЙ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) восклицательный знак
- 2) стрелку
- 3) обведение
- 4) подчеркивание

ОСНОВНЫМ ПОДХОДОМ В ТЕРАПИИ ПРИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЛЕЧЕНИЕ

- 1) хирургическое
- 2) этиологическое
- 3) симптоматическое
- 4) патогенетическое

КАЖДАЯ ХРОМОСОМА ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ СОСТОИТ ИЗ ДВУХ КОМПОНЕНТОВ, НАЗЫВАЕМЫХ

- 1) хроматидами
- 2) центромерами
- 3) центриолями
- 4) хромомерами

ПРОЦЕССИНГОМ РНК НАЗЫВАЮТ

- 1) процесс связывания молекулы РНК с малой субъединицей рибосомы
- 2) процесс деградации аномальных транскриптов
- 3) совокупность процессов, приводящих к превращению первичного транскрипта в зрелую РНК
- 4) процесс транспорта зрелой РНК из ядра в цитоплазму

ЕСЛИ У РЕБЕНКА ПОВЫШЕНИЕ ЦИТРУЛИНА И СНИЖЕНИЕ АРГИНИНА, ТО ДАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ УКАЗЫВАЮТ НА

- 1) болезнь Помпе
- 2) болезнь Вольмана
- 3) цитруллинэмию
- 4) болезнь Лея

ГЕМОФИЛИИ А И В НАСЛЕДУЮТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ИЗМЕНЧИВОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) передачу заболеваний в ряду поколений
- 2) биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством
- 3) передачу заболеваний через поколение
- 4) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У НОВОРОЖДЕННЫХ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ В ____ % СЛУЧАЕВ

- 1) 1
- 2) 0,1

- 3) 5
- 4) 10

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА МУЖСКОГО ПОЛА С МИОПАТИЕЙ ДЮШЕННА У ЖЕНЩИНЫ, ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО СЫНА И БОЛЬНОГО БРАТА, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 15

В СОСТАВ ЯДЕРНОЙ ЛАМИНЫ ВХОДЯТ

- 1) ламины
- 2) конденсины
- 3) топоизомеразы
- 4) ДНК-полимеразы

МАРКЁРОМ ПЕРОКСИСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ, КОТОРЫЙ МОЖЕТ БЫТЬ В ПРЕДЕЛАХ НОРМЫ У НОВОРОЖДЕННЫХ С СИНДРОМОМ ЦЕЛЬВЕГЕРА, ЯВЛЯЕТСЯ

_____ КИСЛОТА

- 1) пристановая
- 2) гексакозановая
- 3) линоленовая
- 4) фитановая

ТИП ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, К КОТОРОМУ ОТНОСЯТСЯ ПОРОКИ ПРИ СИНДРОМЕ МАРФАНА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) следствие
- 2) дизрупция
- 3) деформация
- 4) дисплазия

ОСНОВНОЙ ГЕН, АССОЦИИРОВАННЫЙ С РАЗВИТИЕМ СИНДРОМА АЛЬСТРЕМА, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) ALMS1
- 2) COL4A5
- 3) GJB 2
- 4) COL11A1

ЛОКАЛЬНОЕ УДВОЕНИЕ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НАЗЫВАЮТ

- 1) дупликацией
- 2) делецией
- 3) инверсией
- 4) транслокацией

СИНДРОМ ЧЕДИАКА – ХИГАШИ (CHEDIAK-HIGASHI) НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____

ТИПУ

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

НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ, СОЧЕТАЮЩАЯСЯ С ЛИЦЕВЫМИ ДИЗМОРФИЯМИ (СЕДЛОВИДНЫЙ КОРОТКИЙ НОС, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, МИКРОГНАТИЯ, ОТКРЫТЫЙ РОТ), ПАТОЛОГИЕЙ ГЛАЗ (МИОПИЯ, КАТАРАКТА) И ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Стиклера
- 2) SHORT
- 3) Ашера
- 4) Маршалла

ДЛЯ ОДНОВРЕМЕННОГО ВЫЯВЛЕНИЯ МИКРОДЕЛЕЦИЙ, МИКРОДУПЛИКАЦИЙ И АНЕУПОИДИЙ ПОДХОДИТ МЕТОД

- 1) анализа сцепления
- 2) хромосомного микроматричного анализа
- 3) секвенирования ДНК
- 4) анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов

ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА РУБИНШТЕЙНА – ТЕЙБИ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) CLCN7
- 2) COL1A1
- 3) CREBBP
- 4) TBX3

ХАРАКТЕРНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) высокорослость
- 2) неонатальная мышечная гипотония с вялостью сосания
- 3) синдактилия
- 4) нарушение иммунной системы

ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) ферментную заместительную терапию
- 2) редактирование генома
- 3) трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток
- 4) хирургическое лечение

ГЕТЕРОГАМЕТНЫМ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) пол, в диплоидной клетке которого имеются две одинаковые половые хромосомы
- 2) пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
- 3) организм с хромосомными перестройками половых хромосом

4) организм с фенотипическими признаками мужского пола

ДЕФИЦИТ ТРАНСПОРТЁРА ГЛЮКОЗЫ 1 ТИПА ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ ГЕНА

- 1) ATP7A
- 2) ATP7B
- 3) SLC2A1
- 4) CBS

К ОДНОЙ ИЗ СТРАТЕГИЙ ПРОФИЛАКТИКИ БОЛЕЗНЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ ОТНОСЯТ

- 1) третичную профилактику
- 2) вторичную профилактику
- 3) неонатальный скрининг
- 4) первичную профилактику

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ОТНОСЯТ

- 1) «шлем древнего воина»
- 2) редукционные дефекты конечностей
- 3) симптом «кошачьего крика»
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ РЕБЁНКА В БРАКЕ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 5
- 3) 50
- 4) 25

С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ВОЗМОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ

- 1) гормоны
- 2) белки
- 3) микроэлементы
- 4) РНК

СИНДРОМ НАКСОС НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ДЛЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИП ДУАРТЕ ХАРАКТЕРНО ПОВЫШЕНИЕ ТОТАЛЬНОЙ ГАЛАКТОЗЫ ПРИ НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ В ДИАПАЗОНЕ ОТ ___ МГ/ДЛ

- 1) 50-100
- 2) 100-120
- 3) 20-50
- 4) 7-20

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПРИ СИНДРОМЕ УДЛИНЕННОГО QT

- 1) влияет на выбор лекарственного средства
- 2) влияет на помощь в каскадном скрининге
- 3) влияет на уточнение прогноза
- 4) не влияет на диагноз и тактику лечения при синдроме

ЭКЗОН В СТРУКТУРЕ ГЕНА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции
- 2) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК
- 3) единицу транскрипции
- 4) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК

ЧАСТОТА МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА В ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ _____ НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ

- 1) 1:3500
- 2) 1:10000
- 3) 1:5000
- 4) 1:15000

ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ ТИП I В ОРГАНАХ И ТКАНЯХ ОРГАНИЗМА НАКАПЛИВАЮТСЯ

- 1) кератансульфат, гепарансульфат
- 2) дерматансульфат, гепарансульфат
- 3) хондроитин-6-сульфат, кератансульфат
- 4) хондроитин-6-сульфат, дерматансульфат

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ПОЧЕК ЯВЛЯЕТСЯ (В НЕДЕЛЯХ)

- 1) 4-6
- 2) 2-4
- 3) 16-18
- 4) 22-24

ЛИСЭНЦЕФАЛИЯ, ВЫЯВЛЯЕМАЯ ПРИ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ, ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА

- 1) Миллера – Дикера
- 2) Дауна
- 3) Патау
- 4) Лежена

В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА 2 РОДИТЕЛЕЙ С СИНДРОМОМ МАРФАНА АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ ____ ПРОЦЕНТОВ ДЕТЕЙ

- 1) 100
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 50

ВКЛАД В ЧАСТОТУ DE NOVO ИНДЕЛ-МУТАЦИЙ У РЕБЕНКА

- 1) выше у матери
- 2) выше у отца
- 3) увеличивается с возрастом матери
- 4) одинаков у обоих родителей

ЭКТОПИЯ ХРУСТАЛИКА, УПЛОЩЕННАЯ РОГОВИЦА, ГИПОПЛАЗИЯ РАДУЖКИ ИЛИ ЦИЛИАРНОЙ МЫШЦЫ, ПРИВОДЯЩАЯ К СНИЖЕНИЮ МИОЗА, ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЗНАКАМИ ПОРАЖЕНИЯ ГЛАЗНОГО АНАЛИЗАТОРА, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИМИ СИНДРОМ

- 1) Алажиля
- 2) Марфана
- 3) Денди - Уокера
- 4) Аспергера

FISH-ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ t(9;22) ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЛЕЙКОЗЕ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ

- 1) пары уникальных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22
- 3) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения
- 4) микроматричной сравнительной геномной гибридизации

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖЕТ НЕ ПРОЯВЛЯТЬСЯ В ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) неполной пенетрантности
- 2) подавления доминантного аллеля рецессивным
- 3) потери пары хромосом, несущих данный ген
- 4) выполнения третьего закона Менделя

НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ НА АНЕУПЛОИДИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) массовое параллельное секвенирование биоптата внутренней клеточной массы
- 2) хромосомный микроматричный анализ биоптата внутренней клеточной массы
- 3) хромосомный микроматричный анализ биоптата трофэктодермы
- 4) массовое параллельное секвенирование биоптата трофэктодермы

ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖКИ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА

- 1) Ваарденбурга
- 2) Марфана
- 3) Аксенфельда Ригера
- 4) Ушера

МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК РАЗРАБОТАЛ

- 1) П.Эдман
- 2) Д.Уотсон
- 3) Ф. Сэнгер
- 4) Ф.Крик

ПРОСТЫМИ БЕЛКАМИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) металлопротеиды
- 2) гликопротеиды
- 3) хромопротеиды
- 4) гистоны

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПЛОСКОЕ ЛИЦО С ВДАВЛЕННОЙ СПИНКОЙ НОСА И ВЫСТУПАЮЩИМ ЛБОМ, МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВЫВИХИ СУСТАВОВ, ОСОБЕННО КРУПНЫХ СУСТАВОВ, ЦИЛИНДРИЧЕСКУЮ ФОРМУ ПАЛЬЦЕВ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Ларсена
- 2) Коэна
- 3) Секкеля
- 4) Миллера-Дикера

ПЕРВЫМ ЭТАПОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) поиск частых мутаций гена АТР7В
- 2) анализ всей последовательности гена АТР7В
- 3) анализ 1-2 экзонов гена АТР7А
- 4) поиск частых мутаций гена АТР7А

ЖЕСТКИЕ, ЦВЕТА «СЛОНОВОЙ КОСТИ» ЛОМКИЕ ВОЛОСЫ ВСТРЕЧАЮТСЯ ПРИ

- 1) алкаптонурии
- 2) болезни Менкеса
- 3) гликогеновой болезни
- 4) болезни Ниманна – Пика

МАРКЁРОМ ОСТРОГО РАДИАЦИОННОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) дицентрические хромосомы
- 2) сбалансированные транслокации
- 3) несбалансированные транслокации
- 4) сестринские хроматидные обмены

СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ РНК ЦИТОЗИН СПАРИВАЕТСЯ С

- 1) урацилом
- 2) гуанином
- 3) тиминном
- 4) аденином

ПОРОГОВОЕ ЗНАЧЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА КЛЕТОК ДЛЯ НИЗКОУРОВНЕВОГО МОЗАИЦИЗМА ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ СОСТАВЛЯЕТ ____ ПРОЦЕНТОВ

- 1) 3-5
- 2) 0,5-1
- 3) 1,5-2,5
- 4) 6-9

ДЛЯ ДОСТАВКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В КЛЕТКИ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН

- 1) аденоассоциированный вирус
- 2) аденовирус
- 3) лентивирус
- 4) вирус Эпштейна-Барр

ПРИ НАЛИЧИИ СИМПТОМОВ ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКОГО ВАРИАНТА МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ, СХОДНЫХ С ТАКОВЫМИ ПРИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА, 8-ЛЕТНЕЙ ДЕВОЧКЕ С НЕОТЯГОЩЁННЫМ СЕМЕЙНЫМ АНАМНЕЗОМ ПО ДАННОМУ ФЕНОТИПУ, ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ ЗДОРОВЫХ БРАТЬЕВ, ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЧАТЬ С

- 1) анализа мутаций в гене SGCA
- 2) анализа мутаций в гене DMD
- 3) анализа мутаций в гене SMN 1
- 4) хромосомного микроматричного анализа

СИНДАКТИЛИЯ ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ НАРУШЕНИЯ

- 1) процессов миграции клеток
- 2) дифференцировки клеток
- 3) деления клеток
- 4) апоптоза

КАРИОТИП 46,XX,del(7)(q11.23) ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Ди Джорджи
- 2) Вильямса – Бойрена
- 3) Сотоса
- 4) Лежена

ПРИ ЛЕЙЦИНОЗЕ В КРОВИ ПОВЫШАЮТСЯ АМИНОКИСЛОТЫ

- 1) фенилаланин, тирозин, глицин
- 2) лейцин, изолейцин, валин

- 3) треонин, лизин, метионин
- 4) триптофан, аргинин, гистидин

ЛИЗОСОМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) немембранную органеллу клетки
- 2) клеточное выключение
- 3) двумембранную органеллу клетки
- 4) одномембранную сферическую органеллу клетки

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА В БРАКЕ БОЛЬНОЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА ЖЕНЩИНЫ СО ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ, ДЕД КОТОРОГО ПО ОТЦОВСКОЙ ЛИНИИ ТАКЖЕ СТРАДАЛ ТОЙ ЖЕ ФОРМОЙ АЛЬБИНИЗМА, СОСТАВЛЯЕТ (В ДОЛЯХ)

- 1) $1/8$
- 2) $1/4$
- 3) $1/2$
- 4) $1/6$

УСТОЙЧИВОЕ СОЧЕТАНИЕ НЕСКОЛЬКИХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В РАЗНЫХ СИСТЕМАХ ОРГАНОВ, В ОСНОВЕ КОТОРОГО ЛЕЖИТ ЭТИОЛОГИЧЕСКАЯ СВЯЗЬ, НАЗЫВАЮТ

- 1) синдромом
- 2) ассоциацией
- 3) следствием
- 4) неклассифицированным комплексом ВПР

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ МОРРИСА ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) сниженные уровни гонадотропинов и тестостерона
- 2) нормальные уровни гонадотропинов и повышенный или нормальный уровень тестостерона
- 3) повышенные уровни гонадотропинов и сниженный уровень дигидротестостерона
- 4) повышенный уровень гонадотропинов и сниженный уровень тестостерона

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ГЛАЗНЫМ СОЧЕТАНИЕМ НАСЛЕДСТВЕННОГО МИКРОФТАЛЬМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дистрофия сетчатки
- 2) колобома различных структур глазного яблока
- 3) врожденный птоз верхнего века
- 4) катаракта

ОТЛИЧИЯ ЧАСТОТЫ ГРУПП КРОВИ У ЖИТЕЛЕЙ ДВУХ ТРУДНОДОСТУПНЫХ ГОРНЫХ СЕЛЕНИЙ ОДНОГО НАЦИОНАЛЬНОГО РЕГИОНА ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) разным уровнем отбора
- 2) дрейфом генов
- 3) снижением уровня гетерозигот
- 4) разным уровнем мутационного процесса

ПРЕВРАЩЕНИЕ ТЕСТОСТЕРОНА В ЭСТРАДИОЛ ПРОИСХОДИТ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ФЕРМЕНТА

- 1) 11-бета-гидростероиддегидрогеназы
- 2) 5-альфа-редуктазы
- 3) ароматазы
- 4) 17-бета-гидростероиддегидрогеназы

МНОГОЦВЕТНОЕ ОКРАШИВАНИЕ ХРОМОСОМ (mFISH) ПОЗВОЛЯЕТ

- 1) оценивать уровень хромосомного мозаицизма в интерфазных ядрах
- 2) диагностировать хромосомные микродупликации
- 3) детектировать Робертсоновские транслокации с участием негомологичных акроцентрических хромосом
- 4) проводить диагностику микроделеционных синдромов

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МЫШЕЧНАЯ СЛАБОСТЬ, ПСЕВДОГИПЕРТРОФИИ МЫШЦ, УГНЕТЕНИЕ СУХОЖИЛЬНЫХ РЕФЛЕКСОВ, СНИЖЕНИЕ ИНТЕЛЛЕКТА ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ

- 1) миотонии Томсена
- 2) немалиновой миопатии
- 3) спинальной амиотрофии
- 4) миодистрофии Дюшенна

ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ ТАКАЯ ПАТОЛОГИЯ ОРГАНА ЗРЕНИЯ, КАК

- 1) глаукома
- 2) микрофтальмия
- 3) пигментная дегенерация сетчатки
- 4) катаракта

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ РАННИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ, КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ КОТОРОГО СХОДНЫ С ТАКОВЫМИ ПРИ СИНДРОМЕ РЕТТА, ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) STXBP1
- 2) KCNQ2
- 3) SCN2A
- 4) CDKL5

КСАНТИНУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) гематурией нефролитиазом, почечной недостаточностью
- 2) прогрессирующей печеночной недостаточностью
- 3) прогрессирующим синдромом холестаза
- 4) прогрессирующей гипертрофической кардиомиопатией

ПРИ ТАЛАССЕМИИ АЛЬФА ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) гепатомегалию, частые инфекции
- 2) спленомегалию, желтушность, анемию
- 3) железодефицитную анемию
- 4) деформации скелета

ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА – ВИЛЛИ И СИНДРОМЕ АНГЕЛЬМАНА ПОВРЕЖДАЕТСЯ ОДИН И ТОТ ЖЕ ЛОКУС ДЛИННОГО ПЛЕЧА _____ ХРОМОСОМЫ

- 1) 8
- 2) 11
- 3) 15
- 4) 21

ВРОЖДЕННАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ УЛЬРИХА МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) НТТ
- 2) COL6A3
- 3) COL1A1
- 4) BMD

ПРИ Q-ОКРАСКЕ ХРОМОСОМ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) протеолитические ферменты
- 2) производные акридина
- 3) краситель Гимза
- 4) тиазиновые красители

ПРЕВРАЩЕНИЕ ТЕСТОСТЕРОНА В ДИГИДРОТЕСТОСТЕРОН ПРОИСХОДИТ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ФЕРМЕНТА

- 1) 21-гидроксилазы
- 2) 5-альфа-редуктазы
- 3) 3-бета-гидростероиддегидрогеназы
- 4) 17,20 - лиазы

ГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) транслокацию
- 2) инверсию
- 3) кроссинговер
- 4) нерасхождение хромосом

ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА ДОКАЗАНЫ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Барде – Бидля
- 2) Прадера – Вилли
- 3) Костелла
- 4) Гарднера

К ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПАМ ОРГАНИЗАЦИИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ОТНОСЯТ ОГРАНИЧЕНИЕ БЕЛКА С ПРИМЕНЕНИЕМ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ АМИНОКИСЛОТНЫХ СМЕСЕЙ БЕЗ СОДЕРЖАНИЯ

- 1) лейцина, валина, изолейцина
- 2) метионина, фенилаланина
- 3) аланина
- 4) глицина, тирозина

ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ, ВЫЯВЛЯЕМЫМ В ПЕРВЫЕ ДНИ ЖИЗНИ РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННЫМ МИКРОФТАЛЬМОМ, СЧИТАЮТ

- 1) голубые склеры
- 2) отсутствие продольной складки верхнего века
- 3) экзофтальм
- 4) энофтальм

ЛИЦО ПОТТЕР ПРИ МАЛОВОДИИ ОТНОСЯТ К

- 1) мальформациям
- 2) деформациям
- 3) дисплазиям
- 4) дизрупциям

ЕСЛИ РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ ДВУМЯ СЦЕПЛЕННЫМИ ГЕНАМИ СООТВЕТСТВУЕТ 1 МОРГАНИДЕ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ КРОССИНГОВЕРА МЕЖДУ ЭТИМИ ГЕНАМИ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10
- 2) 1
- 3) 100
- 4) 0,1

В ОСНОВЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ ЛЕЖИТ/ЛЕЖАТ

- 1) мутации в гомеобоксных генах
- 2) гиперэкспрессия протоонкогенов
- 3) активирующие мутации в протоонкогенах
- 4) мутации в генах-супрессорах опухолевого роста

ДЛЯ ОЦЕНКИ ОБЩЕГО СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ ТАКТИКИ ДАЛЬНЕЙШЕЙ ТЕРАПИИ КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ТЕРАПЕВТА ДЛЯ ПАЦИЕНТА СТАРШЕ 18 ЛЕТ С УСТАНОВЛЕННЫМ ДИАГНОЗОМ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- 1) каждые 3 месяца
- 2) каждый год
- 3) каждые 2 месяца
- 4) каждые 6 месяцев

ПРИМЕНЕНИЕ МЕТОДА МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ (MPS) В

КЛИНИЧЕСКОЙ ЦИТОГЕНЕТИКЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ

- 1) детекцию криптических микроделений в областях разрывов хромосом при сбалансированных перестройках
- 2) выявление полиплоидии в мозаичном состоянии
- 3) диагностику Робертсоновских транслокаций
- 4) детекцию кольцевых хромосом

МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) утрата части хромосомного материала
- 2) утрата обоих теломерных участков одной хромосомы с воссоединением ее концов
- 3) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 4) поворот участка хромосомы на 180°

В СЛУЧАЕ ОДНОВРЕМЕННОГО ВЫЯВЛЕНИЯ У РЕБЁНКА МИЕЛОМЕНИГОЦЕЛЕ ТЗ-Т4, ЭПИКАНТА, ВЫСОКОГО НЁБА, ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ СОСКОВ, СЛЕДУЕТ ИСПОЛЬЗОВАТЬ КОД

- 1) Q89.7 – множественные врожденные аномалии неклассифицированные в других рубриках
- 2) Q05.6 – Spina bifida вместе с эпикантом
- 3) Q05.6 – Spina bifida в грудном отделе без гидроцефалии
- 4) Q05.6 – Spina bifida вместе с высоким нёбом

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИНДРОМА БЕКВИТА - ВИДЕМАНА ВКЛЮЧАЮТ

- 1) болезнь Гиршпрунга
- 2) макроглоссию
- 3) гипергликемию
- 4) задержку внутриутробного развития плода

ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ ТУГОУХОСТИ/ГЛУХОТЫ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:5000-1:10000
- 2) 1:10000-1:20000
- 3) 1:3000-1:5000
- 4) 1:1000-1:2000

ИНИЦИАЦИЯ ТРАНСКРИПЦИИ У ЭУКАРИОТ ОТЛИЧАЕТСЯ ОТ ИНИЦИАЦИИ У ПРОКАРИОТ НАЛИЧИЕМ

- 1) σ -фактора
- 2) транскрипционных факторов
- 3) праймера
- 4) ТАТА-бокса

СОЧЕТАНИЕ АТРЕЗИИ АНУСА, ТРЕХФАЛАНГОВОГО ПАЛЬЦА КИСТЕЙ, АНОМАЛЬНЫХ УШНЫХ РАКОВИН (УШИ "САТИРА") И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Рубинштейна – Тейби
- 2) Смита – Лемли – Опитца
- 3) TAR
- 4) Таунса – Брокса

ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ

- 1) назначают низкожировую диету
- 2) назначают высокоуглеводную диету
- 3) назначают низкобелковую диету
- 4) пациенты не нуждаются в диетотерапии

ПРЕПАРАТ "РИСДИПЛАМ" ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) мышечной дистрофии Дюшенна
- 2) муковисцидоза
- 3) спинальной мышечной атрофии I-IV типа
- 4) транстиретиновой амилоидной нейропатии

СОВМЕСТНОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ ДВУХ АЛЛЕЛЕЙ У ГЕТЕРОЗИГОТ НАЗЫВАЮТ

- 1) кодоминированием
- 2) комплементацией
- 3) аддитивным действием генов
- 4) эпистазом

МИОКЛОНУС–ЭПИЛЕПСИЯ УНФЕРИХТА – ЛУНДБОРГА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) митохондриальному
- 4) X-сцепленному рецессивному

КИЛЕВИДНАЯ ИЛИ ВОРОНКООБРАЗНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, УМЕНЬШЕНИЕ СООТНОШЕНИЯ ВЕРХНЕГО/НИЖНЕГО СЕГМЕНТА ТЕЛА ИЛИ УВЕЛИЧЕНИЕ СООТНОШЕНИЯ РАЗМАХА КОНЕЧНОСТИ И РОСТА БОЛЕЕ ЧЕМ НА 1,05 ЯВЛЯЮТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Шерешевского -Тернера
- 2) Патау
- 3) Дауна
- 4) Марфана

ЭРИТЕМУ В ВИДЕ БАБОЧКИ НА ЛИЦЕ ПАЦИЕНТА МОЖНО УВИДЕТЬ ПРИ

- 1) синдрома Вернера
- 2) синдроме Блоха – Сульцбергера
- 3) синдроме Блума
- 4) болезнь Реклингхаузена

ДЛЯ ТРЕХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ (ВСЕ МУЖСКОГО ПОЛА) С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ, ХАРАКТЕРНЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА (МАКРОЦЕФАЛИЯ, ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, ОТТОПЫРЕННЫЕ И БОЛЬШИЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ТОЛСТАЯ И ВЫВЕРНУТАЯ НИЖНЯЯ ГУБА) И МАКРООРХИДИЗМОМ МОЖНО ПРЕДПОЛОЖИТЬ ДИАГНОЗ

- 1) синдром Марфана
- 2) миопатия Дюшенна
- 3) синдром Мартина-Бэлл
- 4) синдром Дауна

В ПОПУЛЯЦИИ ИЗ 1000 ЧЕЛОВЕК, ГДЕ ОБНАРУЖЕНО 250 АЛЬБИНОСОВ, КОЛИЧЕСТВО ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ СОСТАВЛЯЕТ ____ ЧЕЛОВЕК

- 1) 250
- 2) 500
- 3) 650
- 4) 750

СИНДРОМ ДЖЕРВЕЛЛА – ЛАНГЕ – НИЛЬСЕНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

НИЗКОМОЛЕКУЛЯРНЫЕ ИНГИБИТОРЫ, ПРИМЕНЯЕМЫЕ В ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ ОПУХОЛЕЙ СВЯЗЫВАЮТСЯ С МИШЕНЬЮ

- 1) внутриклеточно
- 2) внеклеточно
- 3) в синаптической щели
- 4) в плазме крови

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО ◻ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) олигодактилия
- 2) эктродактилия
- 3) фокомелия
- 4) кампомелия

В ПРОЦЕССЕ ТРАНЛЯЦИИ АМИНОКИСЛОТЫ НА РИБОСОМЫ ПЕРЕНОСИТ МОЛЕКУЛА

- 1) мяРНК
- 2) мРНК
- 3) тРНК
- 4) рРНК

ЗАДЕРЖКА РОСТА, СОПРОВОЖДАЮЩАЯСЯ ЛАКТАТАЦИДОЗОМ И ИНСУЛЬТОПОДОБНЫМИ ЭПИЗОДАМИ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) митохондриального заболевания

- 2) гликогенозов
- 3) муковисцидоза
- 4) нейрофиброматоза

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ, УЗКОЕ ЛИЦО, ЭРИТЕМУ НА ЛИЦЕ В ВИДЕ БАБОЧКИ, ГИПО- И ГИПЕРПИГМЕНТАЦИЮ КОЖИ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Мартина-Белл
- 2) Марфана
- 3) Кернса-Сейра
- 4) Блума

ЭКСТРЕМАЛЬНОЕ ОТКЛОНЕНИЕ X-ИНАКТИВАЦИИ ОТ РАВНОВЕРОЯТНОГО В КЛЕТКАХ ЖЕНСКОГО ОРГАНИЗМА МОЖЕТ БЫТЬ ИНДИКАТОРОМ НОСИТЕЛЬСТВА

- 1) мутаций в генах ДНК-метилтрансфераз
- 2) мутаций в генах, контролирующей экспрессию импринтированных локусов генома
- 3) X-сцепленных генных мутаций и структурных хромосомных перестроек с вовлечением X-хромосомы
- 4) мутаций в митохондриальной ДНК

АНОМАЛИЯ ХРОМОСОМ, СВЯЗАННАЯ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) анеуплоидия
- 2) полиплоидия
- 3) делеция
- 4) дупликация

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА БРУГАДА ЯВЛЯЮТСЯ ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) KCNA5
- 2) SCN9A
- 3) SCN1A
- 4) SCN5A

РИЗОМЕЛИЧЕСКАЯ ТОЧЕЧНАЯ ХОНДРОДИСПЛАЗИЯ ОТНОСИТСЯ К

- 1) сфинголипидозам
- 2) пероксисомным болезням
- 3) дефектам образования коллагена
- 4) нарушениям обмена металлов

В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ УЧАСТВУЕТ

- 1) РНК-полимераза
- 2) ДНК-полимераза
- 3) теломераза
- 4) нуклеаза

СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT (LQT-СИНДРОМ) ПРЕИМУЩЕСТВЕННО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ЕСЛИ ЧАСТОТА РЕЦЕССИВНОГО АЛЛЕЛЯ В ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ 21%, ТО ЧАСТОТА ДОМИНАНТНОГО АЛЛЕЛЯ В ЭТОЙ ПОПУЛЯЦИИ РАВНА (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 97
- 2) 79
- 3) 48
- 4) 56

СИНТЕТИЧЕСКИЙ АНАЛОГ ВН4-САПРОПТЕРИНА ГИДРОХЛОРИД ЯВЛЯЕТСЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ

- 1) гомоцистинурии
- 2) недостаточности биотинидазы
- 3) тирозинемии
- 4) атипичных форм гиперфенилаланинемии

ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ

- 1) тромбоциты
- 2) мочу
- 3) эмаль зуба
- 4) эритроциты

КСАНТИНУРИЯ ОБУСЛОВЛЕНА ДЕФИЦИТОМ

- 1) ксантиндегидрогеназы
- 2) фруктозо-1,6-бифосфатазы
- 3) альфа-1-антитрипсина
- 4) орнитинтранскарбамилазы

ПРОЦЕСС «ЛИЦЕНЗИРОВАНИЯ» ОРИДЖИНОВ РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА

- 1) CDK7
- 2) CDK4
- 3) CDK2
- 4) CDK1

К ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИМ НА СТАДИИ ЭМБРИОГЕНЕЗА, ОТНОСЯТ

- 1) расщелину губы и нёба
- 2) позиционную косолапость
- 3) плагиоцефалию

4) голопрозэнцефалию

ПРИ ТАЛАССЕМИИ БЕТА В КРОВИ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ УРОВЕНЬ ГЕМОГЛОБИНОВ

- 1) HbA₂, HbF
- 2) HbV, Hb C
- 3) HbV₁, Hb S
- 4) HbS, HbV

РАЗВИТИЕ КЛИНИКИ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ В НЕОНАТАЛЬНОМ ВОЗРАСТЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) несовершенного остеогенеза
- 2) болезни Вильсона – Коновалова
- 3) мукополисахаридозов
- 4) органических ацидурий

ОСНОВНАЯ ЭТИЧЕСКАЯ ПРОБЛЕМА ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОБУСЛОВЛЕНА

- 1) принуждением родителей к принятию решения в соответствии с нормами, формируемыми средствами массовой информации
- 2) риском прерывания беременности при проведении инвазивной процедуры
- 3) абортom плодов с наследственной патологией и врожденными пороками развития
- 4) принуждением родителей к принятию решения в соответствии с господствующей идеологией

ПРОВЕДЕНИЕ ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ ХРОМОСОМЫ Y, СОГЛАСНО РЕКОМЕНДАЦИЯМ ESHRE, НЕОБХОДИМО ПРИ КОНЦЕНТРАЦИИ СПЕРМАТОЗОИДОВ В ЭЯКУЛЯТЕ (В МЛ)

- 1) $25-30 \times 10^6$
- 2) $5-10 \times 10^6$
- 3) $<5 \times 10^6$
- 4) $10-15 \times 10^6$

СРЕДИ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ В ПЛОДНОМ ПЕРИОДЕ МОЖЕТ ФОРМИРОВАТЬСЯ

- 1) крипторхизм
- 2) транспозиция магистральных сосудов
- 3) синдактилия
- 4) незаращение губы

РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА, ФИСТУЛЫ НА НИЖНЕЙ ГУБЕ ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Стиклера
- 2) Пьера – Робена
- 3) Ван Дер Вуда

4) Вейла – Марчезани

КОМПЛЕКС ИЗМЕНЕНИЙ В ВИДЕ ГИДРОЦЕФАЛИИ, КОСОЛАПОСТИ И НАРУШЕНИЯ ФУНКЦИИ ОРГАНОВ МАЛОГО ТАЗА У РЕБЕНКА СО СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ, СЛЕДУЕТ РАСЦЕНИТЬ КАК

- 1) следствие (секвенцию)
- 2) синдром
- 3) ассоциацию
- 4) изолированный порок развития

К УНИВЕРСАЛЬНЫМ КОМПОНЕНТАМ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ, РАСПОЗНАЮЩИМ ОДНОНИТЕВЫЕ РАЗРЫВЫ ДНК, МУТАЦИИ В ГЕНАХ КОТОРЫХ ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ ОДНОЙ ИЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ АТАКСИИ, ОТНОСЯТ

- 1) топоизомеры 2
- 2) ATR-киназы
- 3) ATM-киназы
- 4) белок p53

ДЕБЮТ СИНДРОМА ЛИ ОБЫЧНО НАБЛЮДАЮТ В ВОЗРАСТЕ ОТ

- 1) 1 до 5 лет
- 2) 10 до 19 лет
- 3) 20 до 30 лет
- 4) 1 мес до 11 мес

С СИНДРОМОМ LEOPARD, ТИП 1, НЕОБХОДИМО ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С СИНДРОМОМ

- 1) Вернера
- 2) Ваарденбурга, тип 1
- 3) Нунан, 1
- 4) Ротмунда – Томсона

СОЧЕТАНИЕ ПОСТАКСИАЛЬНОЙ ПОЛИДАКТИЛИИ КИСТЕЙ, СИММЕТРИЧНОГО УКОРОЧЕНИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ И ВРОЖДЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ НОГТЕЙ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- 1) синдрома Эллиса – Ван Кревельда
- 2) синдрома «ногти–надколенник»
- 3) синдрома «короткие ребра–полидактилия»
- 4) асфиктической торакальной дисплазии

СИНДРОМ ВРОЖДЕННОЙ ЦЕНТРАЛЬНОЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В ВИДЕ

- 1) поражения коры больших полушарий
- 2) нарушения проходимости дыхательных путей
- 3) обструкции бронхов
- 4) альвеолярной гиповентиляции и врожденной гиповентиляции

**ПОД ТРАНСФЕКЦИЕЙ ПОНИМАЮТ ПЕРЕНОС ЧУЖЕРОДНЫХ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ
В _____ КЛЕТКУ С ПОМОЩЬЮ _____**

- 1) эукариотическую; невирусных методов
- 2) эукариотическую; вирусов
- 3) прокариотическую; теплового шока
- 4) прокариотическую; электропорации

ПОД РЕТРОСПЕКТИВНЫМ ПОНИМАЮТ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

- 1) в семье, где нет больных детей, но имеет место близкородственный брак
- 2) после рождения больного ребенка относительно здоровья будущих детей
- 3) в связи с возрастным критерием (возраст женщины – 40 лет и более)
- 4) в связи с бесплодным браком

МОНИЛЕТРИКС НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СНИЖЕНИЕМ СЛУХА ЧАСТО СОПРОВОЖДАЕТСЯ

- 1) синдром Элерса – Данло
- 2) синдром Марфана
- 3) несовершенный остеогенез
- 4) синдром Билса

**БОЛЕЗНЬ МЕНКЕСА ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА**

- 1) гликогена
- 2) витаминов
- 3) пуринов
- 4) металлов

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ СОБЫТИЕМ ПРИ НАЛИЧИИ ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА,
ВЛИЯЮЩЕГО НА СПЛАЙСИНГ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) удерживание интрона
- 2) пропуск экзона
- 3) активация криптического сайта сплайсинга
- 4) включение псевдо-экзона в состав РНК

**ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ
ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ ЦЕЛЕСООБРАЗНЕЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗОВАТЬ**

- 1) исследование кариотипа
- 2) тандемную масс-спектрометрию
- 3) секвенирование экзона
- 4) молекулярное кариотипирование

ИДЕНТИФИКАЦИЯ ПРОИСХОЖДЕНИЯ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ, ПРИ УСЛОВИИ НАЛИЧИЯ В ЕЁ СОСТАВЕ ЭУХРОМАТИНОВЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) дифференциального G-окрашивания хромосом
- 2) спектрального кариотипирования хромосом (SKY)
- 3) межвидовой цветной гибридизации хромосом (Rx-FISH)
- 4) FISH с набором уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на точки разрывов в составе маркерной хромосомы

ПОРАЖЕНИЕ ЗРЕНИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА ЧАЩЕ ВСЕГО ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) острым, билатеральным
- 2) острым, с последовательным поражением глаз
- 3) хроническим, унилатеральным
- 4) хроническим, билатеральным

У ЧЕЛОВЕКА ТАКОЙ ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ КАК ПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ НАСЛЕДОВАНИИ

- 1) миоплегии
- 2) полидактилии
- 3) групп крови
- 4) резус-фактора

БОЛЕЗНЬЮ, СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) синдром Эдвардса
- 2) синдром Ангельмана
- 3) муковисцидоз
- 4) фенилкетонурия

ЗАКЛЮЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА, ПРОВЕДЕННОГО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ, ДОЛЖНО СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ

- 1) о патогенетически значимых хромосомных мутациях
- 2) о любых обнаруженных изменениях копийности участков ДНК (CNV)
- 3) только о мутациях, соответствующих известным хромосомным синдромам
- 4) о полиморфных вариантах хромосом, регистрируемых у здоровых индивидов

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ОТНОСИТСЯ

- 1) «шлем древнего воина»
- 2) врожденная гидроцефалия
- 3) симптом «кошачьего крика»
- 4) короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками

НЕОБЫЧНЫЙ ЗАПАХ «ЖЖЕНОГО САХАРА, КАРАМЕЛИ» ОТ КОЖИ И БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЕЙ ПАЦИЕНТА ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) тирозинемии 1 типа
- 2) фенилкетонурии
- 3) лейциноза
- 4) гомоцистенурии

ПРИ ТАЛАССЕМИИ БЕТА ПОВРЕЖДАЕТСЯ ГЕН

- 1) HBA
- 2) HB B
- 3) HB C
- 4) HBA1

НАЛИЧИЕ МУТАЦИИ L858R В 21 ЭКЗОНЕ ГЕНА EGFR ПРИ РАКЕ ЛЕГКОГО СВЯЗАНО С ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ К

- 1) гефитинибу
- 2) кризотинибу
- 3) тамоксифену
- 4) олапарибу

ПРИ СИНДРОМЕ ТРИСОМИИ-X НАБЛЮДАЮТ

- 1) наличие крыловидных складок на шее
- 2) преждевременное истощение яичников
- 3) низкий рост
- 4) первичную аменорею

КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПО РАЗРАБОТКЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ С ПОМОЩЬЮ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПРОВОДЯТСЯ ДЛЯ

- 1) муковисцидоза
- 2) серповидно-клеточной анемии
- 3) синдрома Беквита – Видемана
- 4) спиноцеребеллярных атаксий

БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ КОДИРУЮЩИХ ПОВТОРОВ ПОДРАЗДЕЛЯЮТ НА

- 1) болезни полиглутаминовых трактов и полиаланиновых трактов
- 2) микроделеционные и микродупликационные синдромы
- 3) болезни теломерных и центромерных повторов
- 4) менделирующие и неменделирующие

ОДНА ИЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ РАКА ПОЧКИ ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) USH2A
- 2) USHBP1
- 3) ABCA4
- 4) VHL

В ПАТОГЕНЕЗЕ СИНДРОМА ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ ИГРАЕТ РОЛЬ

- 1) нарушение чувствительности тканей-мишеней к андрогенам
- 2) нарушение чувствительности яичек к лютеинизирующему гормону
- 3) гиперпродукция материнских эстрогенов
- 4) дефект синтеза тестостерона

ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ ПАЦИЕНТОВ С ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ И МИКРОАНОМАЛИЯМИ РАЗВИТИЯ, ОПТИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО БЭНДОВ ПРИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 150
- 2) 400
- 3) 550
- 4) 300

АБСОЛЮТНЫМ ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АНАЛИЗА ГЕНОВ BRCA 1, BRCA 2 ,ПРИ НАЛИЧИИ ДИАГНОЗА РАК ЯИЧНИКОВ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) серозная карцинома яичников
- 2) муцинозная карцинома яичников
- 3) эндометриоидная карцинома яичников
- 4) светлоклеточная (мезонефроидная) карцинома яичников

ВРОЖДЁННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) сцепленному с X-хромосомой
- 4) сцепленному с Y-хромосомой

ПРИ ИЗУЧЕНИИ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- 1) секвенирования гена
- 2) ПЦР-ПДРФ
- 3) ПЦР в реальном времени
- 4) ПЦР-SSCP

В НОРМАЛЬНОЙ КЛЕТКЕ ЗА ПЕРЕДАЧУ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА В МИТОЗЕ ОТВЕЧАЕТ

- 1) ДНК
- 2) РНК
- 3) гистоновые белки
- 4) эндоплазматический ретикулум

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ МЕЖДУ ДВУМЯ ЦЕПОЧКАМИ МОЛЕКУЛЫ ДНК ОСНОВАНО НА ПРИНЦИПЕ

- 1) гомологичности

- 2) релевантности
- 3) конгруэнтности
- 4) комплементарности

ВЕРОЯТНОСТЬ ВОЗНИКНОВЕНИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ У ДОЧЕРИ БОЛЬНОГО С НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИЕЙ 1Х ТИПА, ЕСЛИ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА РАВНА 80%, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 100
- 2) 80
- 3) 0
- 4) 50

СОВОКУПНОСТЬ СИМПТОМОВ, ВКЛЮЧАЮЩАЯ НЕЙРОСЕНСОРНУЮ ТУГОУХОСТЬ, ОНИХОДИСТРОФИЮ, ОСТЕОДИСТРОФИЮ, УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ И СУДОРОГИ, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ

- 1) синдром нейросенсорной тугоухости с ониходистрофией
- 2) синдром DOOR
- 3) синдром Bart-Pumphrey
- 4) спондилоэпифизарную дисплазию, миопию, сенсоневральную глухоту

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ПРИ ВОЗНИКНОВЕНИИ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫХ СУДОРОЖНЫХ ПРИСТУПОВ, РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА, ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО ДЕФИЦИТА, СТЕРЕОТИПИЙ, ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ПОТЕРЕ РАННЕ ПРИОБРЕТЁННЫХ НАВЫКОВ И РЕЧИ ПОСЛЕ ПЕРИОДА НОРМАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ У ДЕВОЧЕК, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) Ретта
- 2) Шерешевского - Тернера
- 3) Веста
- 4) Ангельмана

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСЯТ

- 1) монголоидный разрез глаз
- 2) микроцефалию
- 3) врожденные пороки почек и сердца
- 4) гипертелоризм

ОДНИМ ИЗ НЕДОСТАТКОВ ТЕХНОЛОГИИ CRISPR-CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) невозможность обеспечить постоянную экспрессию Cas9 в клетках
- 2) дороговизна технологии
- 3) неспецифическая активность нуклеазы Cas
- 4) невозможность трансфекции комплексов Cas-gRNA в клетку

ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ТРЕБОВАНИЙ ДЛЯ ВНЕДРЕНИЯ ПРОГРАММЫ МАССОВОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ _____ ПОПУЛЯЦИИ

- 1) большой размер
- 2) малый размер
- 3) низкая частота заболевания в
- 4) высокая частота заболевания в

МУТАЦИЯ с.88+2T>G ПРОИЗОШЛА В

- 1) терминаторе
- 2) экзоне
- 3) интроне
- 4) регуляторной области

ВЕЗИКУЛОБУЛЛЕЗНЫЕ ВЫСЫПАНИЯ НА КОЖЕ, ТРЕЩИНЫ В УГЛАХ РТА, ОБИЛЬНЫЙ ПЕНИСТЫЙ СТУЛ У РЕБЕНКА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) акродерматита энтеропатического
- 2) синдрома Аглосии-адактилии
- 3) агранулоцитоза Костмана
- 4) аганглиоза кишечника

У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЛЯ ВЫЯВЛЯЕТСЯ КАРИОТИП

- 1) 45,X/46,XY
- 2) 46,XY
- 3) 46,XX
- 4) 47,XXY

БОЛЬНЫМ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ 1 ТИПА ДИЕТОТЕРАПИЮ НАЗНАЧАЮТ

- 1) до 3 лет
- 2) до 18 лет
- 3) до 1 года
- 4) пожизненно

СИНТЕЗ БЕЛКА НА РИБОСОМАХ, НАПРАВЛЯЕМЫЙ МАТРИЦЕЙ иРНК, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) репликацией
- 2) транскрипцией
- 3) трансляцией
- 4) сплайсингом

ВЕРНЫМ УТВЕРЖДЕНИЕМ О РЕАЛИЗАЦИИ ПРИНЦИПА АВТОНОМИИ ЛИЧНОСТИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу его родственников
- 2) генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу страховой компании
- 3) генетическое тестирование выполняется по назначению лечащего врача без информирования пациента о его целях
- 4) генетическому тестированию должно предшествовать информирование пациента

о целях, возможных результатах и о выборе, который может сделать пациент

ДОПУСТИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ФЕНИЛАЛАНИНА В ПИТАНИИ ДЕТЕЙ С ГОДА ДО ТРЕХ ЛЕТ, БОЛЬНЫХ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ СОСТАВЛЯЕТ (В МГ)

- 1) 20-10
- 2) 90-60
- 3) 35-25
- 4) 55-45

НОКАУТ ГЕНА МОЖЕТ БЫТЬ ОСУЩЕСТВЛЕН

- 1) посредством использования CRISPR/Cas9 системы в отсутствие донорной ДНК и репарации двунитевых разрывов негомологичным соединением концов
- 2) с помощью малых интерферирующих РНК
- 3) с помощью CRISPR/Cas9 системы в отсутствие направляющих РНК, в присутствии донорной ДНК
- 4) с помощью Cas9-никазы и репарации по пути направленной гомологичной репарации в присутствии донорной ДНК

УНИКАЛЬНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ВХОДЯТ В СОСТАВ

- 1) микросателлитных последовательностей
- 2) альфа-сателлитных последовательностей
- 3) блоков низкокопийных повторов
- 4) структурных генов

ДЛЯ НЕКУМУЛЯТИВНОЙ ПОЛИМЕРИИ ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ДВУХ ДИГЕТЕРОЗИГОТ ХАРАКТЕРНЫМ РАСЩЕПЛЕНИЕМ ПО ФЕНОТИПУ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 3:1
- 2) 16:1
- 3) 15:1
- 4) 63:1

В ХОДЕ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПРИ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНО

- 1) снижение щелочной фосфатазы
- 2) повышение уровня билирубина
- 3) снижение уровня печеночных ферментов
- 4) повышение креатининфосфокиназы

СИНДРОМ КЕРНСА – СЕЙРА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) делеций митохондриальной ДНК
- 2) точковых мутаций митохондриальной ДНК
- 3) дефектов межгеномной коммуникации
- 4) мутаций генов ядерной ДНК, кодирующих митохондриальные ферменты

С ЦЕЛЬЮ ПОИСКА МУТАЦИЙ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НЕОБХОДИМОЕ КОЛИЧЕСТВО

ДНК МОЖНО ПОЛУЧИТЬ ИЗ _____ МЛ

- 1) 5; периферической крови
- 2) 1; плазмы крови
- 3) 10; сыворотки крови
- 4) 2; слюны

В ОСНОВЕ ЛЕЧЕНИЯ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ ЛЕЖИТ ДИЕТА С ОГРАНИЧЕНИЕМ

- 1) белка
- 2) жиров
- 3) углеводов
- 4) кетонов

К ЭФФЕКТИВНЫМ МЕТОДАМ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ ОТНОСЯТ НАЗНАЧЕНИЕ

- 1) биотина
- 2) тиамина
- 3) кобаламина
- 4) цитруллина

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОРОКОВ ОРГАНОВ СЛУХА ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 4-8
- 2) 1-3
- 3) 10-12
- 4) 20-22

ХАРАКТЕРНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ СИНДРОМА ЛЕША – НАЙХАНА ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ В КРОВИ УРОВНЯ

- 1) билирубина
- 2) креатининкиназы
- 3) мочевины
- 4) мочевой кислоты

ОДНИМ ИЗ МАРКЕРОВ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) лактатацидоз
- 2) высокий уровень билирубина
- 3) повышение уровня глоботриазилсфингозина
- 4) метаболический алкалоз

НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО НАКОПЛЕНИЕ В СЕМЬЕ ТАКИХ ОПУХОЛЕЙ, КАК РАК ТОЛСТОЙ КИШКИ, РАК ЭНДОМЕТРИЯ, РАК ЯИЧНИКОВ, ДЛЯ

- 1) синдрома Линча
- 2) синдрома Ли-Фраумени
- 3) семейного аденоматозного полипоза

4) синдрома Коудена

С ЦЕЛЮ ДИАГНОСТИКИ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПРОВОДЯТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) фенилаланина в крови
- 2) фенилаланина в моче
- 3) фениллактата в крови
- 4) фенилаланина в цереброспинальной жидкости

ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП ЯВЛЯЕТСЯ ВАЖНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Вивера
- 2) гемигипертрофии
- 3) Билса – Гехта
- 4) тестикулярной феминизации

ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ "ЛОЖНОГО" ОТЦОВСТВА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК СООБЩАЕТСЯ

- 1) мужу без учета \ "ложного\ " отцовства
- 2) мужу
- 3) только женщине
- 4) обоим супругам

ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА «ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ» У РЕБЕНКА НЕОБХОДИМЫМ МЕТОДОМ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) исследование гликированного гемоглобина в крови
- 2) молекулярно-генетическое исследование по выявлению мутаций в генах TSC1 или TSC2
- 3) клиническое секвенирование экзона
- 4) исследование уровня лактата и аммиака в крови

«ЛИЦО ПЛОДА» (ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, ШИРОКАЯ ПЕРЕНОСИЦА, ГИПЕРТЕЛОРИЗМ, ЭПИКАНТ) ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Аазе
- 2) Апера
- 3) Лежена
- 4) Робинова

БИОХИМИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП С ВКЛЮЧАЕТ

- 1) определение повышенной экскреции мукополисахаридов с помощью газовой хроматографии
- 2) определение повышенного уровня продуктов окисления холестерина с помощью высокоэффективной жидкостной хроматографии tandemной масс-спектрометрии (ВЭХМ-МС/МС)
- 3) определение активности лизосомных ферментов
- 4) энзиматическое определение уровня мочевой кислоты в крови

ПАТОЛОГИЯ ГЕМОГЛОБИНА ПРИ СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНОЙ АНЕМИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) сокращении числа α -цепей глобина
- 2) сокращении числа β -цепей глобина
- 3) снижении растворимости и кристаллизации гемоглобина
- 4) появлении аномальных цепей глобина

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ АРТРОГРИПОЗА ОТНОСЯТ

- 1) преждевременное поседение, облысение, выпадение зубов, атрофию подкожного жирового слоя
- 2) множественные деформации суставов, контрактуры суставов верхних и нижних конечностей
- 3) широкий лоб, полные, опущенные вниз щеки, короткий нос, большой рот, полные губы
- 4) умственную отсталость, постоянную улыбку на лице, немотивированный смех, прогению, макростомию

В ПРОФАЗЕ I МЕЙОЗА ПРОИСХОДИТ

- 1) репликация ДНК
- 2) формирование бивалентов
- 3) цитокинез
- 4) формирование гаплоидного набора хромосом

НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА, БОЛЬНОГО АНЕМИЕЙ ФАНКОНИ, У РОДИТЕЛЕЙ – НОСИТЕЛЕЙ МУТАНТНЫХ ГЕНОВ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 75
- 3) 10
- 4) 25

К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСЯТ

- 1) рак молочной железы
- 2) глиобластому
- 3) синдром Линча
- 4) нейрофиброматоз I типа

ВЕРНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ ОСНОВНЫХ ЭТАПОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) денатурация; нанесение ДНК-зонда; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- 2) обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; денатурация; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция

- 3) денатурация; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- 4) обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; денатурация; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция

К ОСНОВНЫМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИИ ОТНОСЯТ

- 1) анализ органических кислот мочи, анализ ацилкарнитинов в крови
- 2) определение аминокислот в крови
- 3) анализ частых мутаций в гене
- 4) исследование кариотипа

К ОСТАНОВКЕ СИНТЕЗА БЕЛКА ПРИВОДИТ

- 1) миссенс-мутация
- 2) нонсенс-мутация
- 3) мутация в интроне
- 4) мутация сайте сплайсинга

ЕСЛИ В ДНК АМИНОКИСЛОТА ЛЕЙЦИН КОДИРУЕТСЯ ТРИПЛЕТОМ ЦАА, ТО КОМПЛЕМЕНТАРНЫМ КОДОНОМ МРНК БУДЕТ

- 1) ГУУ
- 2) УУА
- 3) АУГ
- 4) ГЦГ

БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ОТНОСЯТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА

- 1) пуринов
- 2) аминокислот
- 3) железа
- 4) гликогена

ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ, ПРОЯВЛЯЮЩИЕСЯ МАКРОСОМИЕЙ И ВИСЦЕРОМЕГАЛИЕЙ НА РАННИХ ЭТАПАХ РАЗВИТИЯ, ОТНОСЯТСЯ К СИНДРОМУ

- 1) Дауна
- 2) Беквита - Видемана
- 3) Эдвардса
- 4) Патау

НАГРУЗОЧНЫЙ ТЕСТ С САПРОПТЕРИНОМ ПРОВОДЯТ ДЛЯ

- 1) оценки степени тяжести болезни
- 2) определения ответа на кофакторную терапию
- 3) определения прогноза течения болезни

4) дифференциальной диагностики различных форм гиперфенилаланинемии

ПРИ ИНВЕРСИИ ГЕНА ПРОИСХОДИТ

- 1) утрата генетического материала внутри гена
- 2) обмен генетическим материалом между двумя генами
- 3) утрата генетического материала в интроне
- 4) разворот фрагмента гена на 180 градусов внутри гена

ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ВИЛЬЯМСА – БОЙРЕНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП

- 1) 46,XY,del(22)(q11.2)
- 2) 46,XY,del(7)(q11.23)
- 3) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 4) 46,XY,del(5)(p15.2)

ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ НОВООБРАЗОВАНИЯ ПОЧКИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Прадера – Вилли
- 2) Фон Хиппель – Линдау
- 3) Ретта
- 4) Мартина – Белл

СПОСОБОМ ДЕЛЕНИЯ, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИМ ПОСТОЯНСТВО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА В РЯДУ ПОКОЛЕНИЙ КЛЕТОК, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) митоз
- 2) мейоз
- 3) амитоз
- 4) кроссинговер

ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) хондродистрофия
- 2) фенилкетонурия
- 3) хорей Гентингтона
- 4) нейрофиброматоз

CRISPR РАСШИФРОВЫВАЕТСЯ КАК

- 1) длинные последовательности ДНК
- 2) ретротранспозоны
- 3) минисателлиты, состоящие преимущественно из ГЦ-повторов
- 4) короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами

ХАРАКТЕРНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ СИНДРОМАЛЬНЫХ ФОРМ ОЖИРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нарушение иммунной системы
- 2) головные боли
- 3) задержка психомоторного развития
- 4) высокорослость

ПРОВЕДЕНИЕ ДВУХ РЕЦИПРОКНЫХ СКРЕЩИВАНИЙ МОЖЕТ БЫТЬ ЦЕЛЕСООБРАЗНЫМ ДЛЯ ПРОВЕРКИ ГИПОТЕЗЫ О

- 1) количестве генов, кодирующих признак
- 2) сцепленном наследовании двух признаков
- 3) мультифакториальном признаке
- 4) сцеплении признака с полом

СОЧЕТАНИЕ ПОВЫШЕНИЯ УРОВНЯ АРГИНИНА В ПЛАЗМЕ КРОВИ И ОРОТОВОЙ КИСЛОТЫ В МОЧЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ

- 1) цитруллинемии 1 типа
- 2) цитруллинемии 2 типа
- 3) недостаточности орнитинтранскарбамилазы
- 4) аргининемии

К ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ ВРОЖДЕННОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ УЛЬРИХА ОТНОСЯТ

- 1) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный
- 2) только аутосомно-доминантный
- 3) только аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный рецессивный

СУПРУГАМ, В СЛУЧАЕ БЛИЗКОРОДСТВЕННОГО БРАКА, НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ

- 1) тестирование на предрасположенность к распространенным полигенным заболеваниям
- 2) анализ кариотипа
- 3) анализ на носительство частых мутаций распространенных моногенных заболеваний
- 4) анализ анеуплоидии в гаметях

РАЗРЕШАЮЩАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ МЕТОДА mBAND ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) наличием функции моторизации регистрации спектра флуоресценции флуорохромных красителей, использованных для мечения ДНК-зондов, по Z-оси на люминесцентном микроскопе
- 2) степенью конденсации хромосомного материала на препарате
- 3) числом флуорохромов с неперекрывающимися спектрами флуоресценции, использованных для мечения хромосомо-специфичной ДНК-библиотеки
- 4) диапазоном пропуска света фильтров на люминесцентном микроскопе

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ, ПРЕДСТАВЛЕННАЯ НА РИСУНКЕ, ОТЯГОЩЕНА ЗАБОЛЕВАНИЕМ С _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантным
- 2) аутосомно-рецессивным
- 3) X-сцепленным рецессивным
- 4) X-сцепленным доминантным

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В БРАКЕ, В КОТОРОМ ОДИН ИЗ РОДИТЕЛЕЙ БОЛЕН АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ С ПОЛНОЙ ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 100

ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ (ПЦР) ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) лабораторный метод оценки качества дезинфекции
- 2) метод, основанный на принципе агглютинации
- 3) метод, основанный на поиске комплекса антиген-антитело
- 4) высокоточный метод молекулярно-генетической диагностики

К ГЕНАМ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ НЕСПАРЕННЫХ ОСНОВАНИЙ ОТНОСЯТСЯ

- 1) RB1, TP53
- 2) KRAS, NRAS, BRAF
- 3) BRCA1, BRCA2
- 4) MLH1, MSH2, MSH6

МОЛЕКУЛЫ МУТАНТНОГО БЕЛКА CFTR, РАСПОЛАГАЮЩИЕСЯ В АПИКАЛЬНОЙ МЕМБРАНЕ, ЯВЛЯЮТСЯ МИШЕНЬЮ

- 1) потенциаторов
- 2) корректоров
- 3) индукторов
- 4) стимуляторов

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО О ПЕРЕДАННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) анкилоблефарон
- 2) акория
- 3) аблефария
- 4) иридоколобома

ПРИ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПОРАЖАЮТСЯ

- 1) органы дыхания и пищеварения
- 2) ЦНС, мышцы
- 3) печень, мышцы
- 4) кости, мышцы

ДИАПАЗОН ОЦЕНКИ КОЛИЧЕСТВА ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ МУТАЦИИ В ГЕНЕ FMR 1 СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 5-50
- 2) 50-200
- 3) 1-5
- 4) выше 200

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ГИПОПЛАЗИЮ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ, АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ, ГИПО- ИЛИ АПЛАЗИЮ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ И I ПАЛЬЦА КИСТИ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Меккеля
- 2) Нагера
- 3) Апера
- 4) Фримена-Шелдона

ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ГЕНОМА ЭУКАРИОТ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отсутствие интронов
- 2) наличие повторяющихся и некодирующих последовательностей
- 3) отсутствие энхансеров и сайленсеров
- 4) наличие операторов и индукторов в промоторах генов

ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Клайнфельтера
- 2) Беквита – Видемана
- 3) Блума
- 4) Прадера – Вилли

ХАРАКТЕРНЫМИ СИМПТОМАМИ МУКОВИСЦИДОЗА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) рецидивирующие или хронические респираторные симптомы, нарушение функции поджелудочной железы, обильный зловонный стул, хроническая гипонатриемия
- 2) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца
- 3) грубые черты лица, кифосколиоз, порок клапанов сердца
- 4) задержка роста, помутнение роговицы

ПОДХОД К ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ В ВИДЕ ПРИМЕНЕНИЯ МОДИФИКАЦИИ СПЛАЙСИНГА мРНК РЕАЛИЗОВАН ПРИ СОЗДАНИИ ПРЕПАРАТА

- 1) рисдиплам
- 2) аталурен
- 3) золгенсма
- 4) нусинерсен

ЭКТРОДАКТИЛИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) укорочение пальцев
- 2) равную длину пальцев кисти
- 3) наличие шести пальцев на кистях или стопах
- 4) срединную расщелину кистей и стоп с гипоплазией/аплазией фаланг и пястных и плюсневых костей

ОМФАЛОЦЕЛЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЧАСТЬЮ СИНДРОМА

- 1) VACTERL

- 2) Уолкотта - Ралшсона
- 3) Шерешевского - Тернера
- 4) Беквитта - Видемана

ДЛЯ ТАКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, КАК _____, ОБУСЛОВЛЕННОГО ЭКСПАНСИЕЙ АЛАНИНОВЫХ ПОВТОРОВ, ОПИСАН ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ КАК АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ, ТАК И АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ

- 1) врожденный синдром центральной гиповентиляции
- 2) синдром блефарофимоза, птоза, инвертированного эпиканта
- 3) атаксия Фридрейха
- 4) дентаторубро-паллидольюисовая атрофия

ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ДЕФИЦИТА ТРАНСПОРТЕРА ГЛЮКОЗЫ (GLUT1) НАЗНАЧАЮТ

- 1) метилксантины
- 2) барбитураты
- 3) кетогенную диету
- 4) безглютеновую диету

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ПОВЫШАЕТСЯ ЛИЗОСФИНГОЛИПИД

- 1) глоботриазилсфингозин
- 2) лизосфингомиелин-509
- 3) лизосфингомиелин
- 4) гексаилсфингозин

ГЕН, ОТВЕТСТВЕННЫЙ ЗА ИНАКТИВАЦИЮ ОДНОЙ ИЗ ХРОМОСОМ X ЖЕНСКОГО ЭМБРИОНА, ЛОКАЛИЗОВАН В

- 1) коротком плече хромосомы 15
- 2) одной из хромосом группы G
- 3) геноме митохондрий
- 4) длинном плече хромосомы X

МОЛЕКУЛА ДНК СОДЕРЖИТСЯ В

- 1) лизосомах
- 2) ядре
- 3) рибосомах
- 4) комплексе Гольджи

СОВОКУПНОСТЬ ОТРИЦАТЕЛЬНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНОФОНДЕ ПОПУЛЯЦИИ, ВЫЗЫВАЮЩИХ В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ГИБЕЛЬ ИЛИ СНИЖЕНИЕ ЖИЗНЕСПОСОБНОСТИ ОСОБЕЙ, - ЭТО

- 1) генетический изолят
- 2) генетический груз
- 3) генетический полиморфизм
- 4) генетический риск

ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наличие >1 кровного родственника первой или второй степени родства с раком молочной железы в любом возрасте
- 2) наличие члена семьи с установленной патогенной или вероятно патогенной мутацией BRCA 1/2
- 3) наличие онкологического заболевания у пациента
- 4) наличие резистентности к лечению

ВЫСОКИЕ УРОВНИ ГОНАДОТРОПИНОВ И НИЗКИЙ УРОВЕНЬ ТЕСТОСТЕРОНА В КРОВИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ

- 1) Иценко-Кушинга
- 2) Беквита-Видемана
- 3) Гиппеля-Линдау
- 4) Клайнфельтера

СИНОНИМОМ АКАТАЛАЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ БОЛЕЗНЬ

- 1) Рефсума
- 2) Такахары
- 3) Ясона тип 1
- 4) Штрумана

К ПЕРОКСИСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСЯТ

- 1) муковисцидоз
- 2) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- 3) неонатальную адренолейкодистрофию
- 4) дефекты расщепления гликогена

УСТОЙЧИВОСТЬЮ К МАЛЯРИИ ОБЛАДАЮТ

- 1) здоровые, не являющиеся носителями серповидноклеточной анемии
- 2) только гетерозиготы по серповидноклеточной анемии
- 3) гомозиготы и гетерозиготы по серповидноклеточной анемии
- 4) только гомозиготы по серповидноклеточной анемии

ПРИ СИНДРОМЕ БЕКВИТА – ВИДЕМАНА ПОВРЕЖДАЕТСЯ ЛОКУС КОРОТКОГО ПЛЕЧА _____ ХРОМОСОМЫ

- 1) 1
- 2) 8
- 3) 11
- 4) 15

У МЫШИ, ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР КОТОРОЙ ВКЛЮЧАЕТ 40 ХРОМОСОМ, В ООТИДЕ В НОРМЕ ПРИСУТСТВУЕТ _____ ХРОМОСОМ

- 1) 80

- 2) 40
- 3) 20
- 4) 60

К АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯМ ОТНОСЯТ СИНДРОМЫ

- 1) Аарскога, Гольденхара, Тричера-Коллинза
- 2) Апера, Пфайфера, Сетре-Чотзена
- 3) Блума, панцитопении Фанкони, Хатчинсона-Гилфорда
- 4) Дауна, Эдвардса, Прадера-Вилли

ПОРОК СЕРДЦА, ПОРОКИ КИСТИ ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНЫМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА

- 1) Ван дер Вуда
- 2) Марфана
- 3) Ди Джорджи
- 4) Холт – Орама

ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ ПОВЫШАЕТСЯ

- 1) лейцин
- 2) метионин
- 3) лизин
- 4) аланин

РЕАЛИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В КЛЕТКЕ ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ В НАПРАВЛЕНИИ

- 1) ДНК → РНК → белок
- 2) белок → ДНК → РНК
- 3) РНК → ДНК → белок
- 4) белок → РНК → ДНК

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРИРОДЫ ВОЗНИКАЮТ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) воздействия вредного фактора на отца
- 2) тератогенного воздействия
- 3) мутации
- 4) действия химического фактора в период беременности

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ II ТИПА АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) NF1
- 2) FLG
- 3) NF2
- 4) NRAS

АКТИВНОСТЬ ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТ УРИДИЛ ТРАНСФЕРАЗЫ ОПРЕДЕЛЯЮТ В

- 1) биоптате печени
- 2) лейкоцитах

- 3) эритроцитах
- 4) моче

ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ТИП 1 СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) хитотриозидазы
- 2) бета-глюкозидазы
- 3) бета-галактозидазы
- 4) альфа-галактозидазы

ПРИЦЕНТРОМЕРНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ЧЕЛОВЕКА ОБЫЧНО СОСТОИТ ИЗ

- 1) триплетных повторов
- 2) рассеянных повторяющихся последовательностей
- 3) тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей
- 4) уникальных последовательностей

ГЛАВНОЙ ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ МОНОГЕННЫХ ФОРМ ОЖИРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наличие генетического синдрома
- 2) задержка психомоторного развития, сниженный интеллект
- 3) наличие полиурии, полидипсии
- 4) дебют в первые месяцы жизни

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ТАКИЕ КАК ОЖИРЕНИЕ, ГИПОГОНАДИЗМ, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ПИГМЕНТНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ И ПОЛИДАКТИЛИЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Ларсена
- 3) Миллера-Дикера
- 4) Барде-Бидля

ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) редактирование генома
- 2) ферментная заместительная терапия
- 3) хирургическое лечение
- 4) использование фармакологических шаперонов

НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) адреномиелонейропатия
- 2) детская церебральная
- 3) изолированная надпочечниковая недостаточность
- 4) юношеская церебральная

МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) X-сцепленным доминантным
- 3) аутосомно-доминантным
- 4) аутосомно-рецессивным

К РАННИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА ОТНОСЯТ

- 1) нарушение роста
- 2) нарушение полового развития
- 3) нарушение менструального цикла
- 4) лимфатические отеки кистей и стоп

ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) определение ОДЦЖК в культуре клеток ворсин хориона
- 2) ДНК-диагностика
- 3) определение ОДЦЖК и фитановой кислоты в пуповинной крови
- 4) определение ОДЦЖК в амниотической жидкости

С ЦЕЛЮ ЗАДЕРЖКИ РАЗВИТИЯ НАРУШЕНИЙ В ПЕРЕФЕРИЧЕСКИХ НЕРВАХ ПРИ АМИЛОИДНОЙ ТРАНСТИРЕТИНОВОЙ АКСОНАЛЬНОЙ НЕЙРОПАТИИ НАЗНАЧАЮТ

- 1) цистеамин
- 2) сапроптерин
- 3) тафамидис
- 4) Д-пеницилламин

БОЛЕЕ ВЫСОКОЙ ЭФФЕКТИВНОСТЬЮ ВЫЯВЛЕНИЯ ТРАНСЛОКАЦИЙ И ДРУГИХ СЛОЖНЫХ ХРОМОСОМНЫХ АБЕРРАЦИЙ ОБЛАДАЕТ МЕТОД

- 1) анализа дифференциально CBG-окрашенных хромосом
- 2) FISH с центромерными ДНК-зондами
- 3) NOR-окраски
- 4) mFISH/SKY

ВЕРОЯТНОСТЬ ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С АХОНДРОПАЗИЕЙ В БРАКЕ ЗДОРОВЫХ НЕ СОСТОЯЩИХ В КРОВНОМ РОДСТВЕ РОДИТЕЛЕЙ, ПРИ ОТСУТСТВИИ ДРУГИХ СЛУЧАЕВ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ИХ РОДСТВЕННИКОВ И БЕЗ УЧЁТА ГОНАДНОГО МОЗАИЦИЗМА, СОСТАВЛЯЕТ(В %)

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 0

У ПАЦИЕНТОВ С КАРИОТИПОМ 47,XXY ВЫЯВЛЯЮТ

- 1) гипергонадотропный гипогонадизм, бесплодие
- 2) низкий рост, крыловидные складки на шее
- 3) низкий рост, преждевременное половое развитие

4) низкий уровень гонадотропных гормонов, anosмию

ОТОСКЛЕРОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному; с полной пенетрантностью
- 4) аутосомно-доминантному; с неполной пенетрантностью

ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА CAG

- 1) 36-121
- 2) 11-35
- 3) 501-1000
- 4) 1001-2000

ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ СИНДРОМЕ СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИЦА ОСНОВАНА НА НАЗНАЧЕНИИ ПРОДУКТОВ БОГАТЫХ

- 1) углеводами
- 2) рибофлавином
- 3) белком
- 4) холестеринном

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ВЫПОЛНЯЕТСЯ С ЦЕЛЬЮ

- 1) получения информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
- 2) предотвращения рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией
- 3) выбора родителями пола плода
- 4) снижения количества больных в популяции

БЕЛКОВО-ЛИПИДНАЯ СТРУКТУРА, ФОРМИРУЮЩАЯ ВНУТРЕНнюю ОРГАНИЗАЦИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ЯДРЕ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) эухроматин
- 2) гетерохроматин
- 3) хроматин
- 4) ядерный матрикс

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ГЕНЫ В ОТЛИЧИЕ ОТ ЯДЕРНЫХ

- 1) не содержат интронов
- 2) кодируют только белки
- 3) не мутируют
- 4) кодируют только РНК

ПЕРИОДИЧЕСКИЕ ЭПИЗОДЫ ТЯЖЕЛОГО КЕТОАЦИДОЗА, ТАХИПНОЭ, ГИПОТОНИИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) нарушений биогенеза пероксисом
- 2) нарушений гликозилирования

- 3) лизосомных болезней накопления
- 4) дефектов кетолиза

ЕСЛИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ПАЦИЕНТА ПОДТВЕРЖДЕН ДИАГНОЗ «БОЛЕЗНЬ ДАУНА», ТО КАРИОТИПОМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) 47,XY,+13
- 2) 47,XX,+21
- 3) 46,XX
- 4) 47,XXX

ПРИ НЕСОВЕРШЕННОМ ОСТЕОГЕНЕЗЕ НЕ НАБЛЮДАЮТ

- 1) феномен импринтинга
- 2) локусную гетерогенность
- 3) аллельную гетерогенность
- 4) плейотропное действие гена

ЦИКЛ РЕПЛИКАЦИИ ДНК НЕ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- 1) расплетение спирали ДНК и расхождение нитей (денатурация)
- 2) разрушение клеточной стенки
- 3) достраивание цепи дочерней нити
- 4) присоединение праймеров

ДЛЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ НЕОБХОДИМО ВОЗНИКНОВЕНИЕ

- 1) двух хромосомных разрывов
- 2) одного хромосомного разрыва
- 3) не менее трёх хромосомных разрывов
- 4) множественных хромосомных разрывов

КАТАРАКТА ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ ДЛЯ

- 1) галактоземии
- 2) фенилкетонурии
- 3) гипотиреоза
- 4) муковисцидоза

МУТАЦИИ В ГЕНЕ ФИБРИЛЛИНА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) синдрома Аарскога
- 2) ахондроплазии
- 3) синдрома Марфана
- 4) нейрофиброматоза

НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ У БОЛЬНОГО С ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ И БОЛЬШИМИ РЕТИКУЛЯРНЫМИ КЛЕТКАМИ, СОДЕРЖАЩИЕМИ ГЛЮКОЦЕРЕБРОЗИДЫ, В МАЗКЕ СТЕРНАЛЬНОГО ПУНКТАТА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) ретикулоклеточная саркома в сочетании с диабетом

- 2) наследственная гиперхиломикронемия
- 3) метахроматическая лейкодистрофия
- 4) болезнь Гоше

ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ ТЕЧЕНИЕ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) наследственных друзах диска зрительного нерва
- 2) гипоплазии зрительного нерва
- 3) нейропатии Лебера
- 4) коллобоме зрительного нерва

ПЛАГИОЦЕФАЛИЯ ИЛИ АСИММЕТРИЯ ЧЕРЕПА ЧАЩЕ ВСЕГО ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) деформацией
- 2) мальформацией
- 3) дизрупцией
- 4) дисплазией

ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ МЕТОДОМ

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ
- 2) фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
- 3) мультиплексной лигазо-зависимой амплификации зондов
- 4) хромосомного микроматричного анализа

ДЛЯ ПИТАНИЯ ДЕТЕЙ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ НА ПЕРВОМ ГОДУ ИСПОЛЬЗУЮТ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ АМИНОКИСЛОТНЫЕ СМЕСИ, СОДЕРЖАЩИЕ ___ Г БЕЛКА НА 100 Г СУХОГО ПРОДУКТА

- 1) 20-40
- 2) 13-15
- 3) 41-70
- 4) 71-75

ВОЗНИКНОВЕНИЕ ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЙ ИКРОНОЖНЫХ МЫШЦ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ

- 1) Эмери – Дрейфуса
- 2) Дюшенна
- 3) Миоши
- 4) Нонака

ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Луи-Бар
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Клайнфельтера
- 4) Беквита-Видемана

ОБРАТНОЕ ОКРАШИВАНИЕ ХРОМОСОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- 1) вариант гибридизации in situ с использованием зондов, полученных на основе

микродиссекционных ДНК-библиотек

- 2) второй раунд гибридизации in situ с набором дополнительных ДНК-зондов для выявления и характеристики множественных хромосомных aberrаций в кариотипе
- 3) последовательное чередование методов дифференциального окрашивания метафазных хромосом на препарате
- 4) последовательное дифференциальное окрашивание метафазных хромосом и флуоресцентной in situ гибридизации на хромосомном препарате

НАСЛЕДСТВЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ПРИ КОТОРОМ НАБЛЮДАЮТ ИНФАНТИЛЬНЫЙ ПАРКИНСОНИЗМ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) недостаточность тирозингидроксилазы
- 2) лейциноз
- 3) болезнь Фабри
- 4) синдром Лоу

УВЕЛИЧЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ПОВТОРОВ CGG ПРИВОДИТ К РАЗВИТИЮ

- 1) болезни Гентингтона
- 2) синдрома Мартина-Белл
- 3) синдрома Морфана
- 4) миотонии Беккера

АНОМАЛИЕЙ РАЗВИТИЯ, НЕ НАРУШАЮЩЕЙ ФУНКЦИЮ ОРГАНА И НЕ ТРЕБУЮЩЕЙ ЛЕЧЕНИЯ, НАЗЫВАЮТ

- 1) дисплазию
- 2) малую аномалию развития
- 3) атрезию
- 4) мальформацию

ОСНОВНАЯ РОЛЬ КОНДЕНСИНОВ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) формировании контактов типа «молния» между сестринскими хроматидами до анафазы митоза и мейоза
- 2) участии в конденсации хроматина с образованием метафазных хромосом
- 3) участии в формировании хиазм
- 4) взаимодействии с ДНК, хроматином, участие в экспрессии генов

НАЛИЧИЕ ГЕНА SRY У МУЖЧИН С КАРИОТИПОМ 46, XX ЧАЩЕ ВСЕГО ВЫЯВЛЯЕТСЯ ПРИ

- 1) синдроме Паскуалини
- 2) синдроме де ля Шаппеля
- 3) наличие скрытого мозаицизма по хромосоме Y
- 4) синдроме Клайнфельтера

НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ПОРАЖЕНИЕМ СЕРДЦА ПРИ СИНДРОМЕ КЕРНСА - СЕЙРА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дилатационная кардиомиопатия

- 2) гипертрофическая кардиомиопатия
- 3) нарушение проводимости
- 4) инфаркт миокарда

ОКУЛОФАРИНГЕАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ОБУСЛОВЛЕНА ЭКСПАНСИЕЙ _____ ПОВТОРА

- 1) GCG
- 2) CAG
- 3) TAC
- 4) CGT

ПЛЕЙОТРОПНОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНА ОЗНАЧАЕТ, ЧТО

- 1) один ген всегда влияет на один признак
- 2) один ген может влиять на несколько признаков
- 3) признак проявляется, когда на него совместно влияют несколько генов
- 4) несколько генов могут влиять на один и тот же признак

ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ ПОВЫШЕНИЕ АКТИВНОСТИ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ СПЕЦИФИЧНО ДЛЯ

- 1) муколипидоза II типа
- 2) мукополисахаридоза I типа
- 3) сфингомиелиноза
- 4) мукополисахаридоза III типа

РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ НАЛИЧИИ У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ

- 1) ассиметричной транслокации
- 2) робертсоновской транслокации
- 3) перичентрической инверсии
- 4) парацентрической инверсии

ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) только числовые аномалии хромосом
- 2) числовые и структурные аномалии хромосом
- 3) изменения в размере протяженных гетерохроматиновых блоков хромосом
- 4) только структурные аномалии хромосом

ХАРАКТЕРНОЙ ФОРМОЙ ЭРИТРОЦИТОВ ПРИ БЕТА-ТАЛАССЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) серповидно-клеточная
- 2) мишеневидная
- 3) дисковидная
- 4) сферическая

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наследственным аппаратом клетки, содержащим весь объем информации,

необходимой для развития организма

- 2) белковым аппаратом клетки, содержащим совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
- 3) совокупностью всех экспрессирующихся молекул в клетке
- 4) энергетическим аппаратом клетки

ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ВОЗРАСТА НАЧАЛА ВЫДЕЛЯЮТ ФОРМЫ

- 1) детскую и ювенильную
- 2) младенческую и с поздним началом
- 3) ювенильную и взрослую с поздним началом
- 4) младенческую и ювенильную

СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ГИПОТонию, ОЖирение, ВЫСТУПАЮЩИЕ ЦЕНТРАЛЬНЫЕ РЕЗЦЫ, УМСТВЕННУЮ ОТСТАЛОСТЬ, ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Кабуки
- 3) Ларсена
- 4) Коэна

ПОВТОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ В АССОРТАТИВНОМ БРАКЕ ДВУХ СУПРУГОВ С НАРУШЕНИЕМ СЛУХА, НЕ СОСТОЯЩИХ В РОДСТВЕ, ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У НИХ РАЗЛИЧНЫХ МУТАЦИЙ В ОДНОМ ГЕНЕ, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 10-25
- 2) 60-70
- 3) 100
- 4) 40-50

ЯЙЦЕКЛЕТКА ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ _____ НАБОР ХРОМОСОМ

- 1) полиплоидный
- 2) диплоидный
- 3) тетраплоидный
- 4) гаплоидный

ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ВЫЗВАННЫМ ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ПОВТОРОВ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) муковисцидоз
- 2) фенилкетонурия
- 3) синдром Ангельмана
- 4) болезнь Хантингтона

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный

- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ УНИКАЛЬНЫХ ДНК-ЗОНДОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ FISH-АНАЛИЗА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) диагностика хромосомных микродупликаций
- 2) диагностика микроделеционных синдромов
- 3) детекция двойных мини-хромосом
- 4) диагностика делеций в теломерных участках хромосом

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА, ОТНОСЯТ

- 1) гипертелоризм
- 2) монголоидный разрез глаз
- 3) микроцефалию
- 4) аномальные по форме и оттопыренные ушные раковины

ДЫХАТЕЛЬНАЯ ЦЕПЬ МИТОХОНДРИЙ РАСПОЛОЖЕНА

- 1) на внутренней мембране митохондрий
- 2) на внешней мембране митохондрий
- 3) в матриксе митохондрий
- 4) в эндоплазматическом ретикулуме

РАСЩЕЛИНА ГУБЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ СИМПТОМОВ СИНДРОМА

- 1) Ван дер Вуда
- 2) Дауна
- 3) Апера
- 4) Вильямса

ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ МЕТОДОМ

- 1) фракционирования геномной ДНК в агарозном геле
- 2) анализа полиморфизма длины рестрикционных фрагментов
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ
- 4) хромосомного микроматричного анализа

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ С ВРОЖДЕННЫМИ ПЕРЕЛОМАМИ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) SMN1
- 2) TRIP4
- 3) TRPV4
- 4) IGHMBP2

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» В СЕМЬЕ, УЖЕ ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)

- 1) 10

- 2) 50
- 3) 25
- 4) 15

ГЕМОФИЛИЯ В ОБУСЛОВЛЕНА НЕДОСТАТКОМ

- 1) IX фактора
- 2) фибриногена
- 3) VIII фактора
- 4) X фактора

ПРИ НАРУШЕНИЯХ ОБМЕНА ГЛИКОГЕНА ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

- 1) встречается редко, только при печёночных типах
- 2) встречается только при типе 0
- 3) практически не встречается
- 4) встречается часто

К СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ, ТИП 6 ПРИВОДИТ ЭКСПАНСИЯ В ГЕНЕ

- 1) UBE3A
- 2) SACSNA1A
- 3) MYN7
- 4) ATN2

АНАЛИЗ КОНФОРМАЦИОННОГО ПОЛИМОРФИЗМА ОДНОНИТЕВЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК(SSCP-АНАЛИЗ) ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ

- 1) нарушения уровня экспрессии гена
- 2) точковых вариантов ДНК
- 3) хромосомных мутаций
- 4) нарушения системы репарации ДНК

ИЗМЕНЕНИЕ ЦВЕТА МОЧИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) тирозинемии
- 2) фенилкетонурии
- 3) лейцинозе
- 4) порфирии

ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА ОБУСЛОВЛЕН

- 1) нарушением синтеза плазмалогенов
- 2) нарушением медь-транспортирующей АТФ-азы
- 3) недостаточностью кислой оксидазы фитановой кислоты
- 4) недостаточностью кислой альфа глюкозидазы

НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ ОТНОСИТСЯ К

- 1) нарушениям углеводного обмена

- 2) эритроцитарным ферментопатиям
- 3) дефектам транспортных белков
- 4) нарушениям минерального обмена

БОЛЕЗНЬ ГОШЕ I ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) дебютом заболевания в первые 6 месяцев жизни
- 2) неэффективностью ферментной заместительной терапии
- 3) сочетанием висцеральных нарушений с острой неврологической симптоматикой
- 4) отсутствием неврологической симптоматики

МЫШЕЧНЫЙ ГЛИКОГЕНОЗ 5 ТИПА (БОЛЕЗНЬ МАК-АРДЛЯ) НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцепленно доминантно
- 4) X-сцепленно рецессивно

МАКРОГЛОССИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) высокое нёбо
- 2) уменьшенный размер языка
- 3) патологическое увеличение языка
- 4) утолщение голосовых связок

МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ГЕНЕ TP 53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ПО НОМЕНКЛАТУРЕ HGVS СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) NM_001126112.2:c.742A>T
- 2) NM_001126112.2:c.742C>T
- 3) NM_001126112.2:c.742T>A
- 4) NM_001126112.2:c.742G>C

МОЛЕКУЛЫ ДНК РАСЩЕПЛЯЮТ

- 1) киназы
- 2) ДНК-полимеразы
- 3) нуклеазы
- 4) лигазы

НАЗНАЧЕНИЕ ДИЕТОТЕРАПИИ С ОГРАНИЧЕНИЕМ ФЕНИЛАЛАНИНА И ДОБАВЛЕНИЕМ ФОЛИЕВОЙ КИСЛОТЫ ПОКАЗАНО ПРИ ТАКОМ ВН₄-ДЕФИЦИТНОМ СОСТОЯНИИ, КАК

- 1) гиперфенилаланинемия ВН₄-дефицитная (тип В)
- 2) гиперфенилаланинемия ВН₄-дефицитная (тип С)
- 3) гиперфенилаланинемия ВН₄-дефицитная (тип А)
- 4) ДОФА-зависимая дистония ВН₄-дефицитная

УСТАНОВЛЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОРГАНА ЗРЕНИЯ ДОЛЖНО ОСУЩЕСТВЛЯТЬСЯ НА ОСНОВАНИИ _____ ОБСЛЕДОВАНИЯ

- 1) комплексного (офтальмологического, инструментального, молекулярно-генетического, лабораторного)
- 2) только молекулярно-генетического
- 3) только офтальмологического
- 4) только инструментального

РЕБЕНКУ С ДИАГНОЗОМ «ГАЛАКТОЗЕМИЯ» НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ

- 1) ограничивающую поступление в организм белка и фенилаланина
- 2) безгалактозную
- 3) с ограничением меди до 1 мг в сутки
- 4) ограничивающую поступление животных и растительных жиров

ПРИ ПОДТВЕРЖДЕННОМ ОГРАНИЧЕННОМ ПЛАЦЕНТАРНОМ МОЗАИЦИЗМЕ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ ХРОМОСОМ _____ ОБЯЗАТЕЛЬНО ИСКЛЮЧАЮТ ОДНОРОДИТЕЛЬСКУЮ ДИСОМИЮ

- 1) 3, 4, 12, 13
- 2) 8, 10, 21, 22
- 3) 7, 11, 14, 15
- 4) 5, 9, 16, 18

ЭРИТЕМАТОЗНУЮ СЫПЬ ВОКРУГ ГЛАЗ, РТА И АНАЛЬНОГО ОТВЕРСТИЯ МОЖНО НАБЛЮДАТЬ ПРИ

- 1) вульгарном ихтиозе
- 2) пигментной ксеродерме
- 3) энтеропатическом акродерматите
- 4) эктодермальной дисплазии

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) X-сцепленный рецессивный
- 3) митохондриальный
- 4) аутосомно-доминантный

МУТАЦИИ В ГЕНЕ SCN 5 A МОГУТ ПРИВОДИТЬ К

- 1) некомпактному миокарду левого желудочка; дилатационной кардиомиопатии и к синдрому Вольфа – Паркинсона – Уайта;
- 2) синдрому удлинённого интервала QT, тип 3; болезни Лева – Ленегра и к идиопатической фибрилляции желудочков
- 3) синдрому Нунан, синдрому Малуфа и к синдрому Наксос
- 4) аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка; синдрому Вильямса и к синдрому Карвахаль

АЗОТИСТАЯ КИСЛОТА ИНДУЦИРУЕТ ТАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ КАК

- 1) сдвиг рамки считывания
- 2) замены оснований и делеции
- 3) инсерции и делеции оснований
- 4) инсерции оснований

ХИРУРГИЧЕСКАЯ КОРРЕКЦИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА ТРЕБУЕТСЯ В ____ % СЛУЧАЕВ

- 1) 25
- 2) 10
- 3) 5
- 4) 50

СИНДРОМ СМИТА – ЛЕМЛИ – ОПИТЦА ЯВЛЯЕТСЯ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА

- 1) холестерина
- 2) глюкозы
- 3) билирубина
- 4) щелочной фосфатазы

МНОГОЦВЕТНОЕ СЕГМЕНТИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ (mBAND) ПОЗВОЛЯЕТ ДЕТЕКТИРОВАТЬ

- 1) вариации в числе копий участков ДНК (CNV)
- 2) внутривхромосомные перестройки
- 3) полиморфные гетерохроматиновые районы хромосом
- 4) ломкие сайты хромосом

К ОСНОВНЫМ СИМПТОМАМ МЕВАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ ОТНОСЯТ

- 1) гипогликемию, лактат-ацидоз, прогрессирующую энцефалопатию
- 2) рекуррентные кризы с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией
- 3) инсультоподобные состояния, атаксию, прогрессирующую микроцефалию
- 4) прогрессирующую желтуху, почечную недостаточность, гипертрофию миокарда

ПРИ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) гексозаминидазы А
- 2) гексозаминидазы тотальной
- 3) арилсульфатазы А
- 4) бета-галактозидазы

РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОЙ ДЕВОЧКИ У МАТЕРИ С ТРИСОМИЕЙ X (В РАСЧЕТЕ НА ВСЕХ ДЕТЕЙ) СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 50

- 3) 75
- 4) 0

АПЛАЗИЕЙ ОРГАНА СЧИТАЮТ

- 1) полное врожденное отсутствие органа
- 2) нарушение положения органа
- 3) недоразвитие органа
- 4) врожденное отсутствие органа с наличием его сосудистой ножки

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ДЕФИЦИТ ЛИПОПРОТЕИНАЗИНЫ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

- 1) Y-сцепленному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) аутосомно-рецессивному
- 4) X-сцепленному доминантному

В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕЙОЗА У ЧЕЛОВЕКА ОБРАЗУЮТСЯ _____ КЛЕТКИ С _____ НАБОРОМ ХРОМОСОМ

- 1) 2; гаплоидным
- 2) 2; диплоидным
- 3) 4; диплоидным
- 4) 4; гаплоидным

НА ПРЕДСТАВЛЕННОМ ИЗОБРАЖЕНИИ У БОЛЬНОГО _____ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) колобома хориоидальная
- 2) аниридия
- 3) корэктопия
- 4) эмбриотоксон

К КУРАБЕЛЬНЫМ ФОРМАМ ЭПИЛЕПСИЙ ОТНОСЯТ

- 1) синдром Драве
- 2) синдром Цельвегера
- 3) синдром Ли
- 4) пиридоксин-зависимые судороги

ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ КЛЕТКИ КОСТНОГО МОЗГА НЕОБХОДИМО НАБРАТЬ В ПРОБИРКУ

- 1) сухую
- 2) с ЭДТА
- 3) с гепарином
- 4) с цитратом

ИНГИБИН В ВЫРАБАТЫВАЕТСЯ КЛЕТКАМИ

- 1) придатка яичка
- 2) Лейдига

- 3) Сертоли
- 4) предстательной железы

ПРИ НАЛИЧИИ ТАКИХ ПРИЗНАКОВ КАК ЗАДЕРЖКА ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ, ЗАДЕРЖКА РОСТА ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ, МИКРОЦЕФАЛИЯ, СРОСШИЕСЯ БРОВИ, КОСОГЛАЗИЕ, ГИПЕРТРИХОЗ, УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, У РЕБЕНКА СЛЕДУЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Корнелии де Ланге
- 3) синдром Секкеля
- 4) врожденный гипотиреоз

МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКУЮ ДИАГНОСТИКУ СИНДРОМА СМИТ-МАГЕНИС ВОЗМОЖНО ПРОВЕСТИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ _____ ДНК-ЗОНДА НА

- 1) уникального; последовательность гена KANSL 1
- 2) уникального; последовательность гена RAI 1
- 3) хромосоמו-специфичного; короткое плечо хромосомы 17
- 4) хромосоמו-специфичного; хромосому 17

ОСОБЕННОСТИ ФЕНОТИПА, ВКЛЮЧАЮЩИЕ В СЕБЯ АСТЕНИЧЕСКОЕ ТЕЛОСЛОЖЕНИЕ, АРАХНОДАКТИЛИЮ, ДЕФОРМАЦИЮ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) гомоцистинурии
- 2) цистиноза
- 3) лейциноза
- 4) фенилкетонурии

У РЕБЕНКА С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ЦИТРУЛЛИНЕМИЮ ПРИ БИОХИМИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ОЖИДАЕТСЯ

- 1) недостаточность урокиназы
- 2) повышение уровня фосфоманномутазы
- 3) снижение активности сфингомиелинидазы
- 4) повышение уровня аммония

МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ

- 1) рибозы, дезоксирибозы, аминокислот
- 2) рибозы, фосфатных групп и азотистых оснований
- 3) дезоксирибозы, фосфатных групп и азотистых оснований
- 4) аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания

«ПТИЧЬЕ ЛИЦО», В СВЯЗИ С ГИПОПЛАЗИЕЙ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ И ХРЯЩЕЙ НОСА, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Халлермана-Штрайфа
- 2) Дауна
- 3) Кабуки

4) Нунан

ВАРИАНТУ, ВЫЯВЛЕННОМУ В ГЕНЕ NF 1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ПО НОМЕНКЛАТУРЕ HGVS СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) NM_000267.3:c.5938C>A
- 2) NM_000267.3:c.5938del
- 3) NM_000267.3:c.5938G>A
- 4) NM_000267.3:c.5938G>C

С ПОМОЩЬЮ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ МОЖНО

- 1) приобрести устойчивость к новым мутациям
- 2) увеличить уровень IQ человека
- 3) изменить pH клетки
- 4) изменить последовательность генома клетки

ТАНДЕМНЫЕ ПОВТОРЫ С РАЗМЕРОМ ПОВТОРЯЮЩЕГОСЯ ЭЛЕМЕНТА ОТ НЕСКОЛЬКИХ СОТЕН ДО НЕСКОЛЬКИХ ТЫСЯЧ П.Н. НАЗЫВАЮТСЯ

- 1) микросателлитами
- 2) микроминисателлитами
- 3) минисателлитами
- 4) сателлитами

ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА ВЫЯВЛЕНА НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КИСЛОЙ ОКСИДАЗЫ ФИТАНОВОЙ КИСЛОТЫ, ТО ДАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПРИВОДЯТ К ФОРМИРОВАНИЮ

- 1) болезни Помпе
- 2) фенилкетонурии
- 3) болезни «кленового сиропа»
- 4) болезни Рефсума

КЛАССИЧЕСКИЙ ТИП СИНДРОМА ЭЛЕРСА-ДАНЛО НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ВЫЯВЛЕНИЕ СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИДНЫХ ОБМЕНОВ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ ВВЕДЕНИЕМ В КЛЕТОЧНЫЕ КУЛЬТУРЫ

- 1) бромдезоксисуридина
- 2) метотрексата
- 3) гидроксида бария
- 4) цитрата натрия

ДОМИНАНТНЫЙ АЛЛЕЛЬ МОЖЕТ СОВСЕМ НЕ ПРОЯВЛЯТЬСЯ В ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) неполной пенетрантности
- 2) плейотропного действия
- 3) низкой экспрессивности
- 4) кодоминирования

СИНДРОМ VONWINKEL АССОЦИИРОВАН С ГЕНОМ

- 1) GJB2
- 2) FLNA
- 3) ALMS1
- 4) TPM2

АДРЕНОМИЕЛОНЕЙРОПАТИЯ МАНИФЕСТИРУЕТ В ВОЗРАСТЕ

- 1) с рождения
- 2) с 7-10 лет
- 3) старше 45 лет
- 4) старше 20 лет

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ГИПОПЛАЗИЯ, МИКРОЦЕФАЛИЯ, СИНОФРИЗ, ВЫСОКАЯ СПИНКА НОСА, КОРОТКИЙ НОС С ШИРОКИМИ НОЗДРЯМИ, ДЛИННЫЙ ФИЛЬТР, ГИПЕРТРИХОЗ, ДЛИННЫЕ РЕСНИЦЫ, УКРОЧЕНИЕ МИЗИНЦЕВ, КЛИНОДАКТИЛИЯ, СНИЖЕНИЕ ИНТЕЛЛЕКТА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Коккейна
- 2) Рубинштейна – Тейби
- 3) Корнелии де Ланге
- 4) Вильямса

ДИСФИБРИНОГЕМИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ НАСЛЕДСТВЕННУЮ КОАГУЛОПАТИЮ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩУЮСЯ _____ ФИБРИНОГЕНА В КРОВИ

- 1) крайне низким уровнем
- 2) отсутствием
- 3) крайне высоким содержанием
- 4) функциональной неполноценностью

БАЗА ДАННЫХ ENSEMBL СОДЕРЖИТ ИНФОРМАЦИЮ О

- 1) геномах позвоночных и других эукариот
- 2) последовательностях и рабочих проектах сборок для большой коллекции геномов
- 3) метильных картах
- 4) пост-трансляционных модификациях

КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ

- 1) переноса участка одной хромосомы на другую хромосому
- 2) утраты обоих теломерных участков одной хромосомы с воссоединением ее концов
- 3) поворота участка хромосомы на 180°
- 4) центрического слияния двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч

НАРУШЕНИЕ ФЕРТИЛЬНОСТИ У ЖЕНЩИН-НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ОБЪЯСНЯЮТ

- 1) снижением овариального резерва
- 2) сниженной способностью гамет к оплодотворению
- 3) аменореей
- 4) повышенной частотой анеуплоидии в гаметах

ВЕРОЯТНОСТЬ ПРОХОЖДЕНИЯ КРОССИНГОВЕРА ИЗМЕРЯЕТСЯ В

- 1) количестве генов
- 2) тысячах пар нуклеотидов
- 3) морганидах
- 4) нанометрах

ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ДИСФЕРЛИНОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

ДЕНТО-РУБРО-ПАЛЛИДО-ЛЬЮИСОВА АТРОФИЯ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) TWIST
- 2) WWOX
- 3) ANT1
- 4) SCN5A

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ АЛЬФА-L-ИДУРОНИДАЗЫ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА _____ ТИПА

- 1) I
- 2) VII
- 3) II
- 4) III

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ СВАВД В РЕЗУЛЬТАТЕ ДНК-АНАЛИЗА ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) отсутствие патогенных вариантов в гене CFTR
- 2) «тяжелый» патогенный вариант в гене CFTR в гомозиготном состоянии
- 3) патогенный вариант и/или аллель 5T в гене CFTR в гетерозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии
- 4) «мягкий» или умеренно тяжелый патогенный вариант в гене CFTR в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии

ОСНОВНЫМ СПОСОБОМ ДЕЛЕНИЯ ЭУКАРИОТИЧЕСКИХ КЛЕТОК, ПРИ КОТОРОМ СНАЧАЛА ПРОИСХОДИТ УДВОЕНИЕ, А ЗАТЕМ РАВНОМЕРНОЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЕ

НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) кроссинговер
- 2) амитоз
- 3) митоз
- 4) мейоз

СОЧЕТАНИЕ МНОЖЕСТВЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ, ЯВЛЯЮЩИХСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ ОДНОГО ПЕРВИЧНОГО ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА, НАЗЫВАЮТ

- 1) неклассифицированным комплексом ВПР
- 2) синдромом
- 3) следствием
- 4) ассоциацией

РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЕНА ПРОЦЕССОМ

- 1) удвоения молекулы ДНК
- 2) передачи информации с РНК на полипептидную цепь
- 3) удвоения молекулы РНК
- 4) передачи информации с ДНК на РНК

ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ РЕБЁНКА С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ В БРАКЕ ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ, С НЕОТЯГОЩЁННЫМ ПО ЭТОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ АНАМНЕЗОМ, И МУЖЧИНЫ, У КОТОРОГО ДВОЕ ДЕТЕЙ ОТ ПЕРВОГО БРАКА БОЛЬНЫ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ПРИ ЧАСТОТЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПОПУЛЯЦИИ 1:10000, СОСТАВЛЯЕТ (В %)

- 1) 25
- 2) 5
- 3) 0,5
- 4) 12,5

ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНЫМИ ЖИРНЫМИ КИСЛОТАМИ (ОДЦЖК) СЧИТАЮТ КИСЛОТЫ С КОЛИЧЕСТВОМ АТОМОВ УГЛЕРОДА

- 1) более 50
- 2) от 15 до 20
- 3) от 20 до 26
- 4) от 10 до 15

У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ КАРИОТИП

- 1) 45,X/46,XX
- 2) 45,XX,der(13;14)(q10;q10)
- 3) 46,X,iXq
- 4) 46,X,iYq

МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ МИНКОВСКОГО – ШОФФАРА, ВЕДУЩИМ К УСТРАНЕНИЮ ВСЕХ СИМПТОМОВ, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) пересадка стволовых полипотентных клеток костного мозга
- 2) спленэктомия
- 3) заместительная терапия
- 4) гемотрансфузия и хелатирование

НАИБОЛЕЕ ЧАСТУЮ ПРИ ГЕМОФИЛИИ А МУТАЦИЮ, ИНВЕРСИЮ ИНТРОНА 22, ВОЗМОЖНО ДЕТЕКТИРОВАТЬ ПРИ ПОМОЩИ МЕТОДА

- 1) Nested PCR
- 2) Inverse PCR
- 3) фрагментарного анализа
- 4) секвенирования по Сенгеру

КОЛИЧЕСТВО ВАРИАНТОВ ГАМЕТ У НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ $der(14;21)(q10;q10)$ РАВНО

- 1) 1
- 2) 4
- 3) 6
- 4) 2

ОНКОГЕННЫЕ МУТАЦИИ КИНАЗНОГО ДОМЕНА ПРОТООНКОГЕНА

- 1) приводят к распаду межклеточных контактов, что приводит к миграции клетки и озлокачанию
- 2) меняют местоположение рецептора в мембране, нарушая его связывание с лигандом
- 3) активируют рецептор вне зависимости от наличия лиганда в окружающей среде клетки
- 4) приводят к связыванию лигандов с меньшей аффинностью, что позволяет клетке делиться чаще

ПАТОГЕННЫЙ АЛЛЕЛЬ ГЕНА FMR 1 СОДЕРЖИТ ОТ _____ ПОВТОРОВ CGG

- 1) 5-10
- 2) 20-25
- 3) 55-200
- 4) 700-800

КЛАССИЧЕСКАЯ ТРИАДА ПРИЗНАКОВ, ВКЛЮЧАЮЩАЯ ДИЛАТАЦИОННУЮ КАРДИОМИОПАТИЮ, КЕРАТОДЕРМИЮ И ШЕРСТИСТО-КУРЧАВЫЕ ВОЛОСЫ, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- 1) болезни Менкеса
- 2) пальмоплантарной кератодермы, тип I
- 3) синдрома Барта
- 4) синдрома Карвахаль

СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ЧАСТОТА ПОЛИСОМИИ Y СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 1:7000

- 2) 1:500
- 3) 1:1000
- 4) 1:3000

В БРАКЕ БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ А МУЖЧИНЫ И ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ, РОДОСЛОВНАЯ КОТОРОЙ НЕ ОТЯГОЩЕНА ПО ГЕМОФИЛИИ, ОЖИДАЕТСЯ, ЧТО

- 1) половина мальчиков будут больны
- 2) все девочки будут больны
- 3) все мальчики будут больны
- 4) все девочки будут носительницами мутации гена

ДЛЯ ПОТЕНЦИАЛЬНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ МУТАЦИИ В КЛЕТКУ НЕОБХОДИМО ВНЕСТИ

- 1) Cas9, направляющую РНК и матрицу для репарации
- 2) только Cas9
- 3) только Cas9 и направляющую РНК
- 4) только направляющую РНК

БОЛЬШИНСТВО СЕМЕЙНЫХ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЙ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ПОВЫШЕНИЕМ УРОВНЯ ХОЛЕСТЕРИНА КРОВИ, А ТАКЖЕ

- 1) снижением ЛПНП
- 2) повышением ЛПНП
- 3) снижением триглицеридов
- 4) повышением триглицеридов

ПОТЕМНЕНИЕ ОБРАЗЦА МОЧИ НА ВОЗДУХЕ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) тирозинемии
- 2) алкаптонурии
- 3) гистидинемии
- 4) лейцинозе

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ, В КРОВИ СНИЖАЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ

- 1) Лизо-509
- 2) фосфатидилхолина
- 3) лизосфингомиелина
- 4) лизо-Gb3

ДЛЯ АХОНДРОПАЗИИ НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) поражение гомозигот и гетерозигот с одинаковой степенью тяжести
- 2) возникновение заболевания преимущественно вследствие мутации de novo
- 3) развитие заболевания вследствие мутации в гене рецептора фактора роста фибробластов
- 4) проведение хирургической коррекции

ОГРАНИЧЕНИЕ ПАНМИКСИИ В ПОПУЛЯЦИИ ПРИВОДИТ К

- 1) снижению доли гетерозигот
- 2) снижению доли доминантных гомозигот
- 3) снижению доли рецессивных гомозигот
- 4) установлению постоянства частот аллелей

ДОМИНИРУЮЩИМ СПОСОБОМ РЕПАРАЦИИ ДВУЦЕПОЧЕЧНЫХ РАЗРЫВОВ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) негомологичное соединение концов
- 2) мисматч-репарация
- 3) эксцизионная репарация
- 4) SOS репарация

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ГЕНОМНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ

- 1) молекулярно-цитогенетическим, позволяющим просканировать геном для выявления дисбаланса (потеря или увеличение копийности) хромосомного материала, без прямого осмотра хромосом
- 2) анализа дифференциально окрашенных хромосом, дополненным методом FISH
- 3) исследования, основанным на получении гибридных клеточных линий
- 4) исследования, основанным на полимеразной цепной реакции с детекцией результатов в режиме реального времени

НЕЙТРОПЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ

- 1) болезни Вильсона – Коновалова
- 2) фенилкетонурии
- 3) гликогеноза 1b типа
- 4) галактоземии

ОДНИМ ИЗ ЭТИОЛОГИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ РАЗВИТИЯ КРИПТОРХИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) травматический
- 2) вирусный
- 3) генетический
- 4) воспалительный

ПРИ РНК-ИНТЕРФЕРЕНЦИИ ПРОИСХОДИТ

- 1) связывание двунитевых молекул РНК белками, блокирующими их трансляцию
- 2) связывание молекул коротких интерферирующих РНК с рибосомой, для предотвращения трансляции вирусных мРНК
- 3) блокировка трансляции молекул мРНК молекулами антисмысловой РНК
- 4) расщепление двунитевых молекул РНК-нуклеазой в молекулы коротких интерферирующих РНК

КОЛХИЦИНОВАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕТЕНА ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗ НА СТАДИИ

- 1) интерфазы
- 2) анафазы

- 3) метафазы
- 4) телофазы

ГОРИЗОНТАЛЬНЫЙ ПЕРЕНОС ГЕНОВ – ЭТО ПРОЦЕСС

- 1) фрагментации ДНК
- 2) в котором организм передаёт генетический материал организму-непотомку
- 3) в котором организм передаёт генетический материал организму-потомку
- 4) синтеза ДНК

БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ГИПОФОСФАТАЗИИ ЯВЛЯЕТСЯ _____ КРОВИ

- 1) повышение уровня щелочной фосфатазы
- 2) снижение уровня щелочной фосфатазы
- 3) повышение уровня альфа-фетопротеина
- 4) снижение уровня альфа-фетопротеина

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ОБРАЗЦЕ И ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) комплексным событием
- 2) однонуклеотидной инсерцией
- 3) однонуклеотидной заменой
- 4) однонуклеотидной делецией

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, ТАКИЕ КАК УЗИ ОРГАНОВ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ И ПОЧЕК, ЭКГ, ПАЦИЕНТАМ СО ВСЕМИ ФОРМАМИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ, РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПРОВОДИТЬ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В

- 1) 3 месяца
- 2) месяц
- 3) год
- 4) 6 месяцев

СИНДРОМ САНФИЛИППО НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) сцеплено с X-хромосомой
- 4) сцеплено с Y-хромосомой

ЯДЕРНАЯ ПОРА ОРГАНИЗОВАНА ИЗ

- 1) ламинов
- 2) нуклеопоринов
- 3) динаминов
- 4) саркогликанов

ПРИ НАРУШЕНИЯХ БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ В БИОХИМИИ КРОВИ

ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ

- 1) гипокетотическая гипергликемия
- 2) гиперкетотическая гипергликемия
- 3) гиперкетотическая гипогликемия
- 4) гипокетотическая гипогликемия

ТЕРАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ТЕРМИНАЦИОННЫМ ПЕРИОДОМ ДЛЯ ФОРМИРОВАНИЯ РАСЩЕЛИНЫ НЕБА ЯВЛЯЕТСЯ _____ НЕДЕЛЯ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) 10-12
- 2) 20-22
- 3) 1-3
- 4) 7-8

К КАКИМ ВИДАМ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСИТСЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ?

- 1) к третичной
- 2) к первичной
- 3) к вторичной
- 4) ко всем

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННЫХ МИОПАТИЙ НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО

- 1) секвенирование по Сенгеру отдельных генов
- 2) экзомное секвенирование
- 3) MLPA митохондриальной ДНК
- 4) микроматричное кариотипирование

ФАСЦИКУЛЯЦИИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) прогрессирующей мышечной дистрофии
- 2) спинальной амиотрофии
- 3) паркинсонизма
- 4) невральной амиотрофии

ДВУСТОРОННЯЯ НЕВРИНОМА СЛУХОВОГО НЕРВА ЯВЛЯЕТСЯ ГЛАВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ

- 1) нейрофиброматоза II типа
- 2) нейрофиброматоза I типа
- 3) комплекса туберозного склероза
- 4) синдрома фон Хиппель – Линдау

СИНДРОМ РОМАНО – УОРДА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

ДИЕТОТЕРАПИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ

- 1) фенилкетонурии
- 2) нейрофиброматозе
- 3) муковисцидозе
- 4) умственной отсталости с ломкой X-хромосомой

НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ ПРИ ЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ С НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ И НАРКОЛЕПСИЕЙ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ _____ ТЕЧЕНИЕМ

- 1) стационарным
- 2) ремитирующим
- 3) прогрессирующим
- 4) доброкачественным

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ИЗБЫТОЧНОГО НАКОПЛЕНИЯ В ОРГАНИЗМЕ

- 1) кальция
- 2) цинка
- 3) меди
- 4) железа

КОНЦЕНТРАЦИЯ МЕТИОНИНА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ

- 1) гомоцистинурии
- 2) лейцинозе
- 3) фенилкетонурии
- 4) гистидинемии

ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ УРОВЕНЬ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ МОЧИ

- 1) остается стабильным
- 2) снижается
- 3) не информативен для контроля лечения
- 4) повышается

ДОРОДОВУЮ ДИАГНОСТИКУ ПОЛА ПЛОДА СЛЕДУЕТ РЕКОМЕНДОВАТЬ ПРИ

- 1) синдроме Морриса
- 2) адреногенитальном синдроме
- 3) синдроме Нунан
- 4) синдроме Дауна

У ПАЦИЕНТОВ С ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ ПРИ ОСМОТРЕ ЧАСТО ОТМЕЧАЮТ

- 1) тугоподвижность суставов
- 2) увеличение живота
- 3) брахидактилию

4) микроцефалию

ПРАЙМЕРЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР, ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) короткие специфические фрагменты ДНК длиной 20-25 нуклеотидов
- 2) фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему
- 3) фрагменты ДНК длиной 500-1000 нуклеотидов
- 4) меченые фрагменты ДНК, с определенной локализацией на хромосоме

ПОВТОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ ПРОБАНДА, МАЛЬЧИКА С ВЫРАЖЕННЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА (В ТОМ ЧИСЛЕ ИМЕЕТ МНОЖЕСТВЕННЫЕ ПОВТОРНЫЕ ПЕРЕЛОМЫ), ЕСЛИ У МАТЕРИ ПРОБАНДА И ЕЁ РОДНОГО БРАТА ПРИ КЛИНИЧЕСКОМ ОБСЛЕДОВАНИИ ОБНАРУЖЕНА ИНТЕНСИВНАЯ ГОЛУБАЯ ОКРАСКА СКЛЕР И НЕЗНАЧИТЕЛЬНОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА, А ДЕД ПРОБАНДА ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ ИМЕЛ СНИЖЕННЫЙ СЛУХ И НЕСКОЛЬКО ПЕРЕЛОМОВ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ, МОЖНО ОЦЕНИТЬ КАК

- 1) 50%
- 2) 25%
- 3) 10%
- 4) популяционный

ГИПОГОНАДИЗМ В СОЧЕТАНИИ С АНОСМИЕЙ ИЛИ ГИПООСМИЕЙ У МУЖЧИН ВЫЯВЛЯЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) Нунан
- 2) Шерешевского – Тернера
- 3) Клайнфельтера
- 4) Кальмана

ОСНОВНЫМ ГЕНОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С РАЗВИТИЕМ ОТО-ПАЛАТО-ДИГИТАЛЬНОГО СИНДРОМА, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН

- 1) FLNA
- 2) ALMS1
- 3) GJB 2
- 4) COL11A1

ТЕТРАПЛОИДИИ СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ

- 1) 92,XXXX; 92,XXYY
- 2) 69,XXX; 69,XYU
- 3) 92,XXXXX; 92,XXXYY
- 4) 46,XX; 46,XY

К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ АГАНГЛИОЗА КИШЕЧНИКА ОТНОСЯТ

- 1) везикулобуллезные высыпания на коже, трещины в углах рта, обильный пенистый стул
- 2) микрогению, микроглоссию, редукционные пороки конечностей

- 3) рецидивирующие гнойные поражения кожи, абсцессы кожи, частые отиты
- 4) стойкие запоры, динамическую кишечную непроходимость, вздутие живота

СЦЕПЛЕНО С X-ХРОМОСОМОЙ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) болезнь Дауна
- 2) дальтонизм
- 3) алкаптонурия
- 4) фенилкетонурия

ПРИМЕРНОЕ КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ (В ТЫСЯЧАХ)

- 1) 7
- 2) 50-55
- 3) 23-33
- 4) 10

ПАЦИЕНТАМ С ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ КВОТУ БЕЛКА НАТУРАЛЬНЫХ ПРОДУКТОВ ОПРЕДЕЛЯЮТ С УЧЕТОМ МИНИМАЛЬНОЙ ПОТРЕБНОСТИ В

- 1) аланине, тирозине, пролине, фенилаланине
- 2) метионине, треонине, валине, изолейцине
- 3) аргинине, цитруллине, орнитине, карнитине
- 4) орнитине, глицине, глютаmine

МЕВАЛОЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) MVK
- 2) PAH
- 3) FAH
- 4) IDUA

ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) PEX 7
- 2) PEX 2
- 3) PEX1
- 4) PEX 5

СОЧЕТАНИЕ МАРФАНОИДНОГО ФЕНОТИПА С ПАТОЛОГИЕЙ ГЛАЗ (МИОПИЯ, КАТАРАКТА, ГЛАУКОМА, ОТСЛОЙКА СЕТЧАТКИ), ЛИЦЕВЫМИ ДИЗМОРФИЯМИ (СЕДЛОВИДНЫЙ КОРОТКИЙ НОС, МИКРОГЕНИЯ), ПАТОЛОГИЕЙ СУСТАВОВ, КЛАПАНОВ СЕРДЦА И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ, ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Стиклера
- 2) Ашера
- 3) Марфана
- 4) Маршалла

ПРИ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОМ ОСМОТРЕ ПАЦИЕНТА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ,

ТИП I МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ

- 1) кольца Кайзера – Флейшера
- 2) узелки Лиша
- 3) колобому радужки
- 4) атрофию диска зрительного нерва

ИДЕНТИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ, ВОВЛЕЧЕННЫХ В КОМПЛЕКСНУЮ ХРОМОСОМНУЮ ПЕРЕСТРОЙКУ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ

- 1) микроматричного хромосомного анализа
- 2) хромосомной микродиссекции
- 3) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения
- 4) спектрального кариотипирования

РОДОСЛОВНОЙ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ НА РИСУНКЕ, СООТВЕТСТВУЕТ _____ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) митохондриальный
- 4) голандрический

ПРИ ЧАСТОТЕ РЕЦЕССИВНОГО АЛЛЕЛЯ 0,005, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА РАЗВИТИЕ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ, В НАСЕЛЕННОМ ПУНКТЕ, ГДЕ ПРОЖИВАЕТ 400 000 ЧЕЛОВЕК, РАСЧЁТНОЕ КОЛИЧЕСТВО ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ ЭТОЙ ФОРМОЙ ТУГОУХОСТИ, СОСТАВЛЯЕТ _____ ЧЕЛОВЕК

- 1) 20
- 2) 15
- 3) 10
- 4) 5

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ХРОМОСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ, ОТНОСЯТ

- 1) тугоухость
- 2) врожденные дефекты радужки (колобома, микрофтальм, анофтальм)
- 3) широкую грудную клетку с комбинированной деформацией грудины
- 4) короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками

АТАКСИЯ ФРИДРЕЙХА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) митохондриальному
- 2) X-сцепленному рецессивному
- 3) мультифакториальному
- 4) аутосомно-рецессивному

ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ТИП А/В СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) сфингомиелиназы
- 2) арилсульфатазы А

- 3) арилсульфатазы В
- 4) глюкоцереброзидазы

СЕМЕЙНЫЙ АДЕНОМАТОЗНЫЙ ПОЛИПОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО _____ ТИПУ

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

СООБЩЕНИЕ ПАЦИЕНТУ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА, ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У НЕГО МУТАЦИИ ИЛИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, СОПРОВОЖДАЮЩЕЕСЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕМ, ЯВЛЯЕТСЯ РЕАЛИЗАЦИЕЙ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА

- 1) справедливости
- 2) благодеяния
- 3) автономии личности
- 4) не причинения вреда

АЛЛЕЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ СИНДРОМА НУНАН, 1 ТИП, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ

- 1) MELAS
- 2) LEOPARD, тип 1
- 3) Веста
- 4) Уильямса

ПРИМЕРНО ПОЛОВИНУ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЮТ

- 1) промоторы
- 2) экзоны
- 3) повторы
- 4) интроны

ПРИ МЕТАХРОМАТИЧЕСКОЙ ЛЕЙКОДИСТРОФИИ СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА

- 1) галактоцереброзидазы
- 2) арилсульфатазы А
- 3) глюкоцереброзидазы
- 4) арилсульфатазы В

ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ, КРОМЕ ПОВЫШЕНИЯ ЛАКТАТА, ЧАСТО НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) пропионовой кислоты
- 2) субериновой и адипиновой кислот
- 3) метаболитов цикла Кребса
- 4) метилмалоновой кислоты

ПО X-СЦЕПЛЕННОМУ РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) миопатия Дюшенна
- 2) болезнь Шарко
- 3) полидактилия
- 4) болезнь Марфана

НАПРАВЛЕННАЯ ГОМОЛОГИЧНАЯ РЕПАРАЦИЯ У ВЫСШИХ ЭУКАРИОТОВ АКТИВНА В _____ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА

- 1) G0 фазе
- 2) M фазе
- 3) S и ранней G2 фазах
- 4) M и ранней G1 фазах

ПОД ПЕРВИЧНОЙ СТРУКТУРОЙ БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ ПОНИМАЮТ

- 1) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 2) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 3) структуру отдельной аминокислоты
- 4) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом

ЗА ОСТАНОВКУ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА НА ФАЗЕ G1 И ЗАЩИТУ ОТ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОГО ПЕРЕРОЖДЕНИЯ ОТВЕЧАЕТ ПРОДУКТ ГЕНА

- 1) CHEK2
- 2) BRCA 2
- 3) EGFR
- 4) KRAS

ДЛЯ СЕМЕЙНОГО РАКА ЖЕЛУДКА НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ

- 1) ламинина
- 2) кадгерина
- 3) меланина
- 4) коллагена

АНОМАЛИЮ РАЗВИТИЯ, НЕ ТРЕБУЮЩУЮ ЛЕЧЕНИЯ, СЛЕДУЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ КАК

- 1) атрезию
- 2) мальформацию
- 3) малую аномалию развития (микропризнак)
- 4) дисплазию

ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ ДОЛЖНА ПРОВОДИТЬСЯ ДЛЯ

- 1) лечения заболеваний
- 2) «исправления» мутаций с целью построения общества здоровых граждан
- 3) получения у детей определенных признаков по запросу будущих родителей
- 4) снижения частоты мутаций в популяции

К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ НАРУШЕНИЙ В ЦИКЛЕ

МОЧЕВИНЫ, ОТНОСЯТ

- 1) мочекаменную болезнь
- 2) рвоту и гипераммониемию после приема белковой пищи
- 3) сердечно-сосудистую патологию
- 4) костные дисплазии

СИНДРОМ АЛЬПЕРСА ОТНОСЯТ К ГРУППЕ

- 1) синдромов истощения мтДНК
- 2) обусловленной точковыми мутациями мтДНК
- 3) дефектов ядерных генов, ответственных за субъединицы комплексов дыхательной цепи митохондрий
- 4) обусловленной крупными перестройками мтДНК

БОЛЬШИНСТВО ВЫЯВЛЯЕМЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ KSNQ 1 ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ

- 1) нонсенс-замены
- 2) миссенс-замены
- 3) редкие синонимичные замены
- 4) мутации сайтов сплайсинга

ХАРАКТЕРНОЙ ГИСТОЛОГИЧЕСКОЙ КАРТИНОЙ ДЕФИЦИТА ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ПЕЧЕНИ

- 1) мелкокапельный стеатоз
- 2) крупнокапельный стеатоз
- 3) перипортальный фиброз
- 4) смешанный стеатоз

ГАПЛОТИП HLA НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) по законам Менделя
- 2) сцепленно с полом
- 3) по закону Харди – Вайнберга
- 4) по закону гомологичных рядов

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТОВ В КАЧЕСТВЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ТЕСТА ПЕРВОЙ ЛИНИИ МОЖНО ПРИМЕНЯТЬ ПРИ ____ ТИПАХ НЕЙРОНАЛЬНЫХ ЦЕРОИДНЫХ ЛИПОФУСЦИНОЗОВ

- 1) 1, 2
- 2) 3, 4
- 3) 5, 6
- 4) 7, 8

ОСНОВАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ У ЖЕНЩИН ИЗ ГРУППЫ РИСКА ПО ХРОМОСОМНЫМ АНОМАЛИЯМ У ПЛОДА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) направление врача-генетика
- 2) добровольное информированное согласие женщины

- 3) распоряжение территориальных органов здравоохранения
- 4) решение пренатального консилиума

ЕСЛИ КОНКОРДАНТНОСТЬ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ В ВЫБОРКЕ СОСТАВИЛА 25%, А ИССЛЕДУЕМЫЙ ПРИЗНАК БЫЛ ОБНАРУЖЕН У ОБОИХ БЛИЗНЕЦОВ В 20 ПАРАХ, ТО ВСЕГО ИССЛЕДОВАНО _____ ПАР МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ

- 1) 80
- 2) 70
- 3) 60
- 4) 50

РЕБЕНКУ С ДИАГНОЗОМ «СИНДРОМ ЭЛЕРСА – ДАНЛОСА» НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ

- 1) с ограничением меди до 1 мг в сутки
- 2) ограничивающую поступление в организм белка и фенилаланина
- 3) с повышенным содержанием белка и витаминов В, С, Е, Д
- 4) ограничивающую поступление животных и растительных жиров

ОДНИМ ИЗ ТИПОВ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) эпистаз
- 2) полимерия
- 3) комплементарность
- 4) кодоминирование

К СИНДРОМАМ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ОТНОСИТСЯ

- 1) синдром Ангельмана
- 2) синдром Ниймеген
- 3) нейрофиброматоз 2 типа
- 4) синдром Франческетти

К ПОКАЗАНИЮ ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ

- 1) частые желудочковые экстрасистолы у пациента
- 2) семейный анамнез гипертрофической кардиомиопатии
- 3) семейный анамнез ишемического инсульта
- 4) наличие гипокинеза стенки миокарда левого желудочка

БЕЛКОВЫЙ ПРОДУКТ ГЕНА MFN 2, ОТВЕТСТВЕННОГО ЗА ВОЗНИКНОВЕНИЕ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ 2А ТИПА, ОСУЩЕСТВЛЯЕТ

- 1) функционирование нейрофиламентов
- 2) функционирование микротрубочек периферических нервов
- 3) динамические процессы в митохондриальном хондриоме
- 4) связь между миофибриллами

КЛИНИЧЕСКИЙ ФЕНОТИП НАРУШЕНИЙ БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) полинейропатией, мышечной гипотонией, макроглоссией, атопическим

дерматитом

- 2) прогрессирующей дегенерацией сетчатки, фармакорезистентными судорогами
- 3) поражением глаз, почек, тугоухостью
- 4) поражением мышц, сердца, печени, неврологической симптоматикой

СНИЖЕНИЕ УРОВНЯ ЦЕРУЛОПЛАЗМИНА КРОВИ И ПОВЫШЕНИЕ ЭКСКРЕЦИИ МЕДИ С МОЧОЙ ЯВЛЯЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫМИ БИОХИМИЧЕСКИМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ ПРИ

- 1) метилматоновой ацидурии
- 2) болезни Вильсона – Коновалова
- 3) болезни Пелицеуса – Мерцбахера
- 4) алкаптонурии

СИНДРОМ ТРИЧЕРА-КОЛЛИНЗА, ТИП I АССОЦИИРОВАН С ГЕНОМ

- 1) TBC1D24
- 2) GJB2
- 3) FLNA
- 4) TCOF1

ЧАСТОТА ПРОЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЕННОЙ МУТАЦИИ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) мутабельностью
- 2) мутированием
- 3) наследованием
- 4) мутагенностью

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ В ВИДЕ ЗАДЕРЖКИ ПСИХОМОТОРНОГО И ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, МЕГАЛОБЛАСТНОЙ АНЕМИИ, АТРОФИЧЕСКОГО ГЛОССИТА, ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОПАТИИ В СОЧЕТАНИИ С ПОВЫШЕНИЕМ ЭКСКРЕЦИИ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ КИСЛОТЫ С МОЧОЙ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) порфирии
- 2) недостаточности альфа-1-антитрипсина
- 3) наследственного нарушения метаболизма кобаламина
- 4) глутаровой ацидурии

ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ОСНОВНЫЕ КРИТЕРИИ: ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖКИ, ТЕЛЕКАНТ, ШИРОКАЯ СПИНКА НОСА, СЕДАЯ ПРЯДЬ ВОЛОС, СРОСШИЕСЯ БРОВИ, В СОЧЕТАНИИ С НАРУШЕНИЕМ СЛУХА, ПОЗВОЛЯЮТ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ

- 1) синдром Кальмана
- 2) артрогрипоз дистальный, тип I A
- 3) синдром Ашера (разного типа)
- 4) синдром Ваарденбурга, тип I

ПРИ СБОРЕ ОБРАЗЦОВ НА КАРТОЧКУ-ФИЛЬТР ПРИ НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ НЕОБХОДИМО

- 1) высушить под потоком горячего воздуха
- 2) просушить карточку-фильтр при комнатной температуре 24 часа

- 3) сразу после забора крови положить в морозильную камеру
- 4) просушить карточку-фильтр при комнатной температуре 3-4 часа

РАЗВИТИЕ ОСТРОГО КРИЗА В НЕОНАТАЛЬНОМ ВОЗРАСТЕ В ВИДЕ ГЕПАТОМЕГАЛИИ, ЛАКТАТ-АЦИДОЗА, КЕТОЗА, ГИПОГЛИКЕМИИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ ДЕФИЦИТА

- 1) орнитинтранскарбамилазы
- 2) короткоцепочечной КоА-дегидрогеназы
- 3) альфа-1-антитрипсина
- 4) фруктозо-1,6-бифосфатазы

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) X-сцеплено рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцеплено доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ У ПАЦИЕНТКИ СЛЕДУЕТ ИССЛЕДОВАТЬ ГЕН

- 1) MAS
- 2) BRCA 2
- 3) ABL
- 4) MYC

МОНОДАКТИЛИЕЙ НАЗЫВАЮТ

- 1) отсутствие одного пальца на кисти или стопе
- 2) наличие только одного пальца на кисти или стопе
- 3) наличие одной верхней или одной нижней конечности
- 4) одинаковую длину пальцев

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ОБРАЗЦЕ И ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ NGS, СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) нонсенс-мутацией
- 2) миссенс-мутацией
- 3) мутацией сдвига рамки
- 4) мутацией сайта сплайсинга

ПРИ МЛАДЕНЧЕСКОЙ ФОРМЕ БОЛЕЗНИ ТЕЯ – САКСА СМЕРТЬ, КАК ПРАВИЛО, НАСТУПАЕТ В ВОЗРАСТЕ

- 1) 5-10 лет
- 2) 1-2 года
- 3) 40-50 лет
- 4) 10-20 лет

У БОЛЬНЫХ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИЕЙ РАЗВИВАЕТСЯ ВТОРИЧНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

- 1) фенилаланина
- 2) карнитина
- 3) метионина
- 4) тирозина

ПОДХОД К ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ В ВИДЕ ПРИМЕНЕНИЯ АНТИСМЫСЛОВОГО ОЛИГОНУКЛЕОТИДА РЕАЛИЗОВАН ПРИ СОЗДАНИИ ПРЕПАРАТА

- 1) рисдиплам
- 2) аталурен
- 3) нусинерсен
- 4) золгенсма

ПРИЗНАК ПРОЯВЛЯЕТСЯ РАВНОВЕРОЯТНО У МУЖЧИН И ЖЕНЩИН ПРИ _____ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) X-сцепленном рецессивном
- 2) Y-сцепленном
- 3) X-сцепленном доминантном
- 4) аутосомно-доминантном

ЗАДЕРЖКА ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ У РЕБЁНКА В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 47,XXY СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О СИНДРОМЕ

- 1) Клайнфельтера
- 2) Кальмана
- 3) Паскуалини
- 4) Нунан

Х-СЦЕПЛЕННО ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) пикнодизостоз
- 2) болезнь Данона
- 3) GM₂-ганглиозидоз
- 4) мукополисахаридоз I типа

МАЛЕНЬКОЕ ТРЕУГОЛЬНОЕ ЛИЦО, ВЫСОКИЙ ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, ВЫСОКОЕ НЁБО, МАЛЕНЬКИЙ ПОДБОРОДОК, ОПУЩЕННЫЕ УГОЛКИ РТА, УЗКИЕ ГУБЫ, ЛАТЕРАЛЬНАЯ АСИММЕТРИЯ ТЕЛА, ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА

- 1) Дауна
- 2) Нунан
- 3) Фримена-Шелдона
- 4) Рассела-Сильвера

ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ АММИАКА В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ

- 1) ксантуреновой ацидурии
- 2) цитруллинемии
- 3) лейцинозе
- 4) гиперпролинемии

САМЫЙ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ВАРИАНТ ВРОЖДЕННОЙ ДИСТАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ

- 1) DYNC1H1
- 2) TRIP4
- 3) SMN1
- 4) LMNA

ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В ПОЛИПЕПТИДНОЙ ЦЕПИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) активностью ферментов посттрансляционной модификации
- 2) конформацией рибосомных белков
- 3) последовательностью нуклеотидов мРНК
- 4) последовательностью нуклеотидов тРНК

УЧАСТОК ДНК, КОТОРЫЙ ПОСЛЕ СВЯЗЫВАНИЯ С НИМ ФАКТОРОВ ТРАНСКРИПЦИИ УСИЛИВАЕТ ТРАНСКРИПЦИЮ ЦЕЛЕВОГО ГЕНА, НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) энхансером
- 2) промотором
- 3) инсулятором
- 4) сайленсером

У ЖЕНЩИН С БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ БОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫМ ДЛЯ БИОХИМИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- 1) лизосфинголипидов в крови
- 2) активности альфа галактозидазы в лейкоцитах
- 3) активности альфа галактозидазы в плазме крови
- 4) активности хитотриозидазы

К ВРОЖДЁННОМУ ПОРОКУ РАЗВИТИЯ, КОТОРЫЙ ФОРМИРУЕТСЯ ВО ВРЕМЯ ПЛОДНОГО ПЕРИОДА (ПОСЛЕ 9 НЕДЕЛИ), ОТНОСЯТ

- 1) расщелину губы/нёба
- 2) позиционную косолапость
- 3) анэнцефалию
- 4) анофтальмию

СИНДРОМ BART-PUMPHREY ЯВЛЯЕТСЯ АЛЛЕЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ СИНДРОМА

- 1) Тричера-Коллинза, тип I
- 2) Vohwinkel
- 3) Альстрема
- 4) Вольфрама

ЭНДОТЕЛИАЛЬНАЯ ДИСТРОФИЯ ФУКСА 3 ТИПА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ МУТАЦИЕЙ СТГ-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ TCF4, НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) X-сцепленно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцепленно-рецессивно

МЕТОД mFISH МОЖНО ПРИМЕНИТЬ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ

- 1) интрахромосомной инсерции
- 2) маркерной хромосомы
- 3) перицентрической инверсии
- 4) парацентрической инверсии

ЭЛЕКТРОФОРЕЗ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ

- 1) определения нуклеотидов в последовательности ДНК
- 2) определения количества копий гена
- 3) определения количества хромосом
- 4) разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока

АКТИВИРОВАННЫЕ ПРОТООНКОГЕНЫ

- 1) индуцируют деление клетки
- 2) сдерживают деление клетки
- 3) повышают чувствительность клетки к внешним факторам
- 4) индуцируют дифференцировку клетки

ПИРИДОКСИН-ЗАВИСИМЫЕ СУДОРОГИ НАСЛЕДУЮТСЯ

- 1) X-сцепленно доминантно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцепленно рецессивно

ОСНОВНЫМ ПЕРСПЕКТИВНЫМ НАПРАВЛЕНИЕМ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СЕТЧАТКИ ЯВЛЯЕТСЯ _____ ЛЕЧЕНИЕ

- 1) паллиативное
- 2) хирургическое
- 3) таргетное
- 4) симптоматическое

ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ ЯВЛЯЕТСЯ ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ

- 1) болезни Вильсона – Коновалова
- 2) фенилкетонурии
- 3) метилмалоновой ацидурии
- 4) гипофосфатазии

ОРГАНИЗМ С ГЕНОТИПОМ ААВЬ ОБРАЗУЕТ ГАМЕТЫ

- 1) AA, Bb
- 2) AB
- 3) AB, Ab
- 4) Ab