

## Вопросы с вариантами ответов по специальности «Генетика» (I категория) для аттестации

Купить базу вопросов с ответами можно здесь:  
[https://medik-akkreditacia.ru/product/genetika\\_test/](https://medik-akkreditacia.ru/product/genetika_test/)

### Полезные ссылки:

1) Тесты для аккредитации «Генетика» (3600 вопросов)

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

2) Тесты для аккредитации «Лабораторная генетика» (2400 вопросов)

[https://medik-akkreditacia.ru/product/lab\\_genetika/](https://medik-akkreditacia.ru/product/lab_genetika/)

3) Тесты «Клиническая лабораторная диагностика» (4000 вопросов)

<https://medik-akkreditacia.ru/product/klinicheskaya/>

### С X-хромосомой сцеплен ген:

Адреногенитального синдрома;

Гемофилии А;

Синдрома Клайнфельтера;

Синдрома Шерешевского-Тернера;

Синдрома геморрагической телеангиэктазии.

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:

1/2;

3/4;

1/8;

Очень низкую величину (близкую к нулю);

Величину, близкую к 100%.

### "Фабриками белка" в клетке являются:

Цитоплазма;

Пероксисомы;

Митохондрии;

Рибосомы;

Лизосомы.

**В состав нуклеосом входят:**

РНК и негистоновые белки;  
РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;  
ДНК и рибонуклеопротеиды;  
ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;  
ДНК и гистоновый белок H1.

**В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:**

Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами;  
Репликация ДНК;  
Диминуция (потеря определённой части) хроматина;  
Репликация центромерных областей хромосом;  
Укорочение теломеры .

**Секвенирование ДНК представляет собой:**

Исследование взаимодействия ДНК с белками;  
Определение последовательности аминокислот в белке;  
Определение последовательности нуклеотидов ДНК;  
Метод “сортировки” хромосом;  
Исследование идентификации белков.

**Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:**

Физические;  
Хромосомные;  
Нуклеотидные;  
Генетические;  
Рестрикционные.

**По аутосомно-рецессивному типу наследуется:**

Синдрома Марфана;  
Адрено-генитальный синдром.  
Нейрофиброматоз;  
Хорея Гентингтона;  
Ахондроплазия;

**Процессинг - это:**

Связывание репрессора с белком;  
Созревание пре-РНК в ядре;  
Удвоение ДНК;  
Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы;  
Связывание транскрипционного фактора с промотором.

**Процесс трансляции осуществляется:**

В ядре клетки;  
В рибосомах;

В лизосомах;  
В цитоплазме;  
На клеточной мембране.

**В интерфазе между 1-м и 2-м делениями мейоза, происходит:**

Репликация хромосом;  
Репликация не имеет места;  
Происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина;  
Происходит кроссинговер;  
Происходит спирализация хромосом.

**Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:**

Репликации;  
Сплайсинга;  
Транскрипции;  
Трансляции;  
Процессинга.

**Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:**

Цитоплазматической наследственностью;  
Хромосомными трисомиями;  
Доминантными генами;  
Рецессивными генами;  
Тератогенными воздействиями.

**Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:**

ДНК хромосомных фрагментов разной длины;  
Клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных хромосом;  
Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены;  
Клонированные последовательности сателлитной ДНК;  
Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы.

**Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей, если они уже имеют трех детей (здоровую дочь, одного здорового сына и одного больного сына), составляет:**

Все дети будут здоровы;  
25%;  
50%;  
Риск для мальчиков 50%, а девочки будут здоровы;  
Все дети будут больны.

**Вероятность рождения еще одного больного ребенка у здоровых родителей, которые имеют трех больных муковисцидозом детей, составляет:**

50%;

Риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы;

Все дети будут больны;

25%;

Все дети будут здоровы.

**В небольшой популяции с высокой частотой аутосомно–рецессивного альбинизма больной мужчина вступает в брак со здоровой женщиной, мать которой поражена тем же заболеванием, а отец здоров. Риск рождения больного ребенка в этом браке составляет:**

Все дети будут больны;

50%;

25%;

10%;

Все дети будут здоровы.

**Оба супруга здоровы, но каждый из них имеет сибсов, пораженных одинаковой аутосомно-рецессивной формой пигментного ретинита (у мужа больны брат и сестра, а у жены больна сестра). Риск рождения больного ребенка составляет:**

Все дети будут больны;

1/9.

3/4;

2/3;

4/9;

**Гиперметилирование цитозинов в CG-динуклеотидах регуляторных районов гена приводит к:**

Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;

Не влияет на активность гена;

Усилению транскрипционной активности гена;

Подавлению транскрипционной активности гена;

Незначительному снижению транскрипционной активности.

**Векторную емкость определяет:**

Количество копий вектора, которое получится при инкубации вектора в течение 1 часа;

Суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента;

Наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет размножаться.

Размер самой векторной последовательности;

Наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться;

**Можно говорить об определяющем значении генетических факторов в развитии признака при значении коэффициента наследуемости, равном:**

0,4 - 0,5;

0,5 - 0,6;  
0,2 - 0,3;  
0,8 - 1,0.  
0,7 - 0,8;

**В двух труднодоступных горных селениях одного национального региона частоты групп крови у жителей резко отличаются. Это, по-видимому, вызвано:**

Дрейфом генов;  
Разным уровнем отбора;  
Разным уровнем мутационного процесса;  
Снижением уровня гетерозигот;  
Уровнем отбора.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Новорожденный: А. Доношенный; Б. Недоношенный. Сроки забора крови для неонатального скрининга: 1. Сразу после рождения; 2. В первый день жизни; 3. На четвертый день жизни; 4. После 10 дней жизни.**

А2; Б1  
А3; Б4  
А1; Б3

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Тип наследования: А. Аутосомно-доминантный ; Б. Аутосомно-рецессивный; В. Х-сцепленный рецессивный; Г. Митохондриальный. Заболевание: 1. Атрофия зрительного нерва Лебера; 2. Фенилкетонурия; 3. Хореи Гентингтона; 4. Миодистрофия Дюшена; 5. Адено-генитальный синдром.**

А2; Б4; В5; Г3  
А-3; Б-2,5; В-4; Г-1  
А5; Б1; В3; Г2

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Последовательность: А. Экзон; Б. Интрон. Определение: 1. Кодон мРНК; 2. Единица транскрипции; 3. Участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК; 4. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции; 5. Участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК.**

А3, Б5  
А1; Б2  
А5; Б4

**Пробанд (больная катарактой женщина) имеет здорового брата. Отец болен катарактой, мать и ее родственники здоровы. По линии отца бабушка здорова, дедушка болен, прадед (отец дедушки) страдал катарактой. Вероятность того, что у пробанда могут родиться больные дети, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого же типа мужчину, составляет:**

Все дети будут больны;

75%;

50%;

25%;

Около 0%.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Типы перестроек: А. Геномные; Б. Хромосомные. Перестройки: 1. Инверсии; 2. Полиплоидии; 3. Транслокации; 4. Делеции; 5. Трисомии; 6. Полисомии; 7. Дубликации.**

А1,4,5,7; Б2,4,5

А3,6,7; Б2,5,6

А2,5,6; Б1,3,4,7

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевание: А. Синдром Вильямса; Б. Синдром Ди-Джорджи; В. Синдром Смита-Магениса; Г. Синдром Прадера-Вилли. Делеция: 1. 22q11; 2. 17p11.2; 3. 7q11.2; 4. 15q11; 5. 11p15.**

А1; Б4; В2; Г5

А5; Б3; В4; Г1

А3, Б1, В2, Г4

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Хромосомный набор: А. Гаплоидный; Б. Диплоидный; В. Триплоидный. Число хромосом: 1. 22; 2. 23; 3. 46; 4. 47; 5. 69.**

А2; Б3; В5

А1,2; Б3; В4,5

А2; Б3; В4,5

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1. Ретровирусные; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4.**

## **Плазмидные; 5. Космидные.**

А4; Б1

А2; Б5

А3, Б4

## **В ДНК встречаются комплементарные пары:**

А-Т и Г-Ц;

Т-Г и А-Т;

Г-Ц и А-Ц;

А-Ц и Ц-А;

Ц-А и Т-Г.

## **Молекула рРНК:**

Является компонентом рибосомы;

Служит затравкой при репликации ДНК;

Имеет форму “трилистника”;

Не перемещается за пределы ядра;

Является записью структуры полипептидной цепи.

## **Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК:**

Донорно-акцепторные связи;

Фосфодиэфирные связи;

Водородные связи;

Полипептидные связи;

Ионные взаимодействия.

## **Теломерные районы хромосом обычно состоят из:**

Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;

Рассеянных повторяющихся последовательностей;

Уникальных последовательностей;

G/C-богатых последовательностей;

A-T-богатых последовательностей.

## **Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между нуклеотидами в цепи ДНК это:**

Водородные;

Фосфодиэфирные;

Полипептидные;

Донорно-акцепторные;

Ковалентные.

## **Половыми хромосомами называются хромосомы:**

Содержащие только гены, детерминирующие развития пола;

Половых клеток;

Наличие которых в кариотипе определяет пол организма;  
Участвующие в кроссинговере;  
Группы А.

**Молекула ДНК представляет собой:**

Двухцепочечную молекулу;  
Одноцепочечную молекулу;  
Трилистник;  
Соединение бензольных колец;  
Полипептид.

**Какой фермент участвует в процессе репликации:**

ДНК-полимераза;  
РНК-полимераза;  
Нуклеаза;  
Теломераза;  
Фосфорилаза.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**  
**Тип заболевания: А. Моногенное заболевание; Б. Микроделеционный синдром; В. Болезнь экспансии. Заболевание: 1. Муковисцидоз; 2. Синдром Вильямса; 3. Синдром fragile X- хромосомы; 4. Ретинобластома; 5. Синдром Ди-Джорджи.**  
А2,4; Б5; В1,3  
А3,5; Б1,2; В4  
А1,4; Б2,5; В3

**Первичная структура белковой молекулы - это:**

Пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи;  
Пространственное взаиморасположение полипептидных цепей;  
Структура отдельной аминокислоты;  
Порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом;  
Порядок расположения нуклеотидов в цепи.

**В процессе сплайсинга происходит:**

Удвоение ДНК;  
Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта;  
Синтез РНК;  
Синтез белка;  
Синтез АТФ.

**Число хиазм, выявляемых в норме в диакинезе, метафазе 1-го мейотического деления у человека, составляет примерно:**

5-6 на клетку;

Около 200 на клетку;  
1-2 на клетку;  
Около 50 на клетку;  
Более 1000 на клетку.

**Вторичное нерасхождение хромосом – это:**

Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;  
Нерасхождение хромосом в мейозе в половых клетках индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;  
Два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала - в первом, а затем – во втором делении мейоза;  
Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы;  
Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя Робертсоновской транслокации, которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом.

**Построение физической карты это:**

Измерение длины хромосомы под микроскопом;  
Построение перекрывающегося контига клонов;  
Определение всех генов исследуемого локуса;  
Помещение последовательности ДНК в вектор для размножения;  
Измерение частоты кроссинговера между генами.

**Дрейф генов связан с:**

Нарушением панмиксии;  
Уровнем мутационного процесса;  
Случайным распределением частот аллелей в популяции малого размера;  
Уровнем отбора;  
Снижением уровня гетерозигот.

**Основной особенностью генетической структуры изолятов является:**

Увеличение доли доминантных гомозигот;  
Снижение доли рецессивных гомозигот;  
Увеличение доли гетерозигот;  
Увеличение доли рецессивных гомозигот;  
Примерно одинаковое соотношение гомо- и гетерозигот.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Типы хромосом: А. Метacentрические; Б. Субметacentрические; В.**

**Акроцентрические. Хромосомы: 1. Хромосома 1; 2. Хромосома 5; 3. Хромосома 13; 4. Хромосома 16; 5. Хромосома 7; 6. Хромосома X; 7. Хромосома 21; 8. Хромосома 19.**

A1,4,8; B2,5,6; B3,7

A2,5,7; B3,4; B 1,5,8

A3,6,8; B1,7,8; B2,4,6

**Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:**

Конформацией рибосомных белков;

Последовательностью нуклеотидов мРНК;

Последовательностью нуклеотидов тРНК;

Активностью ферментов посттрансляционной модификации;

Последовательностью нуклеотидов рРНК.

**Импринт – это:**

Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме;

Специфическая маркировка родительских аллелей;

Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей;

Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

ПДРФ отцовской или материнской хромосом.

**Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:**

5%;

10%;

1%;

25%;

50%.

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

50%;

Около 0%;

10%;

25%;

100%.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевание: А. Полная тестикулярная феминизация; Б. Неполная тестикулярная феминизация. Возраст манифестации: 1. Период новорожденности; 2. Первый год жизни; 3. Первое десятилетие; 4. Период полового созревания; 5. Зрелый возраст (после 30 лет).**

A1; B2

A3; B5

A4; B1

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого**

пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевание: А. Полная тестикулярная феминизация; Б. Неполная тестикулярная феминизация. Возраст манифестации: 1. Период новорожденности; 2. Первый год жизни; 3. Первое десятилетие; 4. Период полового созревания; 5. Зрелый возраст (после 30 лет).

А2; Б3

А4, Б1

А1; Б5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Перестройка у носителя: А. Сбалансированная реципрокная; Б. Робертсоновской транслокации. Количество гамет: 1. 6; 2. 4; 3. 8; 4. 2; 5. 1.

А1; Б4

А3; Б5

А2; Б1

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевание: А. Фенилкетонурия; Б. Адреногенитальный синдром; В. Врожденный гипотиреоз; Г. Муковисцидоз; Д. Галактоземия. Лабораторно-диагностический критерий: 1. Иммунореактивный трипсиноген; 2. 17-гидроксипрогестерон; 3. Фенилаланин; 4. Тиреотропный гормон; 5. Общая галактоза.

А4; Б1; В5; Г3; Д2

А3; Б2; В4; Г1; Д5

А2; Б3; В1; Г5; Д4

Консультирующаяся женщина страдает фосфатдиабетом. У нее есть две больных фосфатдиабетом сестры и два здоровых брата. Мать пробанда здорова. Отец и его родная сестра страдают фосфатдиабетом, а еще два их брата здоровы. Фосфатдиабетом страдала бабушка по отцовской линии, ее сестра и отец, а два брата бабушки и их дети были здоровы. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда составляет:

25%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

100%;

50%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.

**Типы хромосом: А. Метацентрические; Б. Субметацентрические; В. Акроцентрические. Хромосомы: 1. Хромосома 1; 2. Хромосома 5; 3. Хромосома 13; 4. Хромосома 16; 5. Хромосома 7; 6. Хромосома X; 7. Хромосома 21; 8. Хромосома 19.**

A2,3,5; B4,6,8; B1,2

A1,4,8; B2,5,6; B3,7

A6,7,8; B3,5,7; B4,6,8

**Как переквалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения?**

функциональный анализ *in vivo*;

все верно.

проведение сегрегационного анализа в семье;

функциональный анализ *in vitro*;

проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;

**На долю хромосомы X человека приходится:**

Приблизительно 5 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Менее 1 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Более 20 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Более 50 % всего генетического материала;

Количество генетического материала, которое сильно колеблется в клетках одного организма в зависимости от стадии онтогенеза и типа клеток.

**Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:**

Регуляции экспрессии структурных генов.

“Защиты” бактериальной клетки от чужеродной ДНК;

Расщепления ДНК в специфических сайтах;

Применения для получения рекомбинантных ДНК;

Использования для идентификации и анализа генов;

**Можно ли рекомендовать семье проведение дородовой диагностики на вариант нуклеотидной последовательности неясного значения?**

По решению врача;

Только в случаях тяжелых заболеваний;

Можно на ранних сроках;

Никогда нельзя;

Можно в конце I триместра.

**Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:**

Уникальных последовательностей;

Полииндромных последовательностей;

Рассеянных повторяющихся последовательностей;

Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;

Триплетных повторов.

**В метафазе митоза хромосомы:**

Постепенно становятся менее компактными и невидимыми;  
Стремительно движутся к полюсам деления клетки;  
Располагаются в экваториальной плоскости клетки;  
Образуют две компактные группы в районе полюсов деления;  
Образуют хиазмы.

**Если импринтированный ген экспрессируется с отцовской хромосомы, то на материнской хромосоме этот ген:**

Не экспрессируется;  
Имеет повышенную экспрессию;  
Тоже экспрессируется;  
Его экспрессия несколько снижена;  
Характеризуется отсроченной экспрессией.

**Ген, ответственный за инактивацию одной из хромосом X женского эмбриона, локализован:**

В длинном плече хромосомы X;  
В геноме митохондрий;  
В коротком плече хромосомы 15;  
В коротком плече хромосомы 1;  
В одной из хромосом группы G.

**Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:**

Ацетилирование гистонов;  
Фосфорилирование гистонов;  
Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;  
Специфическое метилирование цитозина в CG-динуклеотидах;  
Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

**Кластер импринтированных генов в норме:**

Не экспрессируется;  
Гиперэкспрессируется;  
Экспрессируется с обеих хромосом;  
Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы;  
Характеризуется отсроченной экспрессией.

**Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, его брат здоров. Это заболевание было у отца пробанда и дедушки по отцу. Вероятность того, что у пробанда может родиться ребенок с дефектом ногтей и коленной чашечки, если он вступает в брак со здоровой женщиной, составляет:**

75%;  
25%;

Все дети будут больны;  
50%;  
Около 0%.

**Причиной возникновения наследственных дефектов обмена чаще всего являются:**

Генные мутации;  
Изменение числа хромосом;  
Сбалансированные транслокации;  
Геномные мутации;  
Тератогенные воздействия.

**В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:**

Аmplификация;  
Рестрикция;  
Гидролиз ДНК;  
Комплементарность цепей ДНК;  
Денатурация.

**В популяции за 8 лет родилось 500 000 новорожденных, среди которых обнаружено 45 больных с фенилкетонурией. Частота гетерозиготных носителей составляет:**

4%;  
10%;  
1,9%.  
5%;  
2,5%;

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Типы хромосом: А. Метacentрические; Б. Субметacentрические; В. Акроцентрические. Группы хромосом: 1. Группа F; 2. Группа В; 3. Группа D; 4. Группа G; 5. Группа С; 6. Группа А; 7. Группа Е.**

A2,3; B4,7; B6,7  
A5,7; B3,6; B1,5  
A1,6; B2; B3,4.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1. Ретровирусные; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4. Плазмидные; 5. Космидные.**

A5; B2  
A3; B4

A1; Б3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Основной принцип лечения: 1. Этиологический; 2. Патогенетический; 3. Заместительный; 4. Симптоматический; 5. Не поддаются лечению.

A4, Б4

A4; Б2

A5; Б4

Фосфатдиабет передается по Х-сцепленному доминантному типу. Вероятность рождения больного ребенка у больного мужчины составляет:

25%;

100%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

50%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Критерии оценки вариантов нуклеотидной последовательности: А. Критерий патогенности варианта; Б. Критерий доброкачественности варианта. Критерий: 1. Вариант de novo 2. Популяционная частота выше 3% 3. Вариант находится в транс положении с ранее описанным; 4. Не сегрегируют с заболеванием в семье. 5. Функциональный анализ не проводился.

A 1,3; Б 4,5

A 1,3; Б 4,5

A 1,3; Б 2,4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Пол человека: А. Гетерогаметный; Б. Гомогаметный. Характерен для: 1. мужского пола; 2. женского пола; 3. мужского и женского пола; 4. лиц с кариотипом 47, ХХУ; 5. лиц с кариотипом 45, Х0.

A1; Б2

A5; Б3

A2; Б4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.

**Определение:** А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой; Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов. Явление: 1. Гаплоидия; 2. Тетраплоидия; 3. Делеция; 4. Инверсия; 5. Транслокация.

А3; Б2

А5, Б4

А1; Б5

**Молекула ДНК состоит из:**

Аминокислот;

Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;

Сахара (рибозы), аминокислот.

**На молекулярном уровне теломера состоит из:**

GC-богатых последовательностей;

Структурных генов;

Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;

Альфа-сателлитных последовательностей;

Рассеянных повторов.

**Больной с синдромом Клайнфельтера оказался мозаиком с кариотипом 46,XY/47,XXY/48,XXYY. В клетках этого больного можно обнаружить тельца полового хроматина:**

Одно;

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;

Ни одного;

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

**Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:**

Диплоидным;

Анеуплоидным;

Гаплоидным;

Полиплоидным;

Тетраплоидным.

**Синаптонемный комплекс – это:**

Белковая структура, благодаря которой два гомолога удерживаются вместе в диакинезе-метафазе 1-го мейотического деления;

Рецепторы сложной субъединичной структуры, которые формируются на цитоплазматической мембране;

Белковая структура, возникающая в профазе первого мейотического деления между двумя гомологичными хромосомами;

Комплекс рибосом в ооците первого порядка, в которых идёт активный синтез белка;

Комплекс Гольджи.

**Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин:**

Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;

Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы;

Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин,

сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления;

Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;

Нарушением системы репарации ДНК.

**Промотор располагается:**

В конце гена;

В начале гена;

В середине гена;

Сразу после иницирующего кодона;

Перед терминирующим кодоном.

**Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:**

Анафазы;

Метафазы;

Телофазы;

Интерфазы;

Профазы.

**Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:**

Белок → РНК → ДНК;

Белок → ДНК → РНК;

ДНК → РНК → белок;

РНК → ДНК → белок;

РНК → белок → ДНК

**Известно, что соотношение резус-положительных и резус-отрицательных лиц равно 84% и 16% (резус-отрицательная принадлежность наследуется по рецессивному типу). Частота рецессивного аллеля r- в популяции составляет:**

25%;

60%;

40%;

50%;

10%.

**Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:**

- Отсутствие экспрессии;
- Повышенная экспрессия;
- Биаллельная экспрессия;
- Аллельспецифическая экспрессия;
- Снижение экспрессии.

**Центр регуляции импринтинга представляет собой:**

- Дифференциально метилированный район ДНК;
- Структурный ген;
- Повторяющийся элемент;
- Гетерохроматиновый район;
- Эухроматиновый район.

**Гены TP53 и RB1 относятся к:**

- Импринтированным генам;
- Онкогенам;
- Генам-супрессорам опухолевого роста;
- Генам «домашнего хозяйства»;
- Митохондриальным генам.

**В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией А. Определить риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена:**

- Все девочки будут больны.
- Все мальчики будут больны;
- Все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии;
- Половина мальчиков будут больными;

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Хромосомы: А. X; Б. Y. Типы хромосом: 1. Субметацентрик среднего размера; 2. Малый метацентрик; 3. Крупный акроцентрик; 4. Крупный метацентрик; 5. Субметацентрик среднего размера.**

- А3; Б4
- А1, Б5
- А2; Б1

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Уровень массового обследования беременных женщин: А. Первый; Б. Второй.**

**Служба, осуществляющая обследование: 1. Акушерско-гинекологическая; 2. Медико-генетическая; 3. Терапевтическая; 4. Хирургическая; 5. Педиатрическая.**

А3; Б5

А1; Б2

А4; Б1

**Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота нормального аллеля А в данной популяции составляет:**

9,5%;

85%;

95%;

50%;

5%.

**В потомстве от брака двух гетерозигот (при аутосомно-доминантном наследовании) аномальный генотип будут иметь:**

Никто из эмбрионов;

1/4 эмбрионов;

Все эмбрионы;

3/4 эмбрионов.

1/2 эмбрионов;

**Импринт – это:**

Специфическая маркировка родительских аллелей;

Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме;

Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей;

Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

ПДРФ отцовской или материнской хромосом.

**Патология кинетохора одной митотической хромосомы может привести к возникновению:**

Двухъядерной клетки;

Трёх полюсов у веретена деления;

Полиплоидной клетки;

Анеуплоидной клетки;

Эндомитоза.

**Для эухроматина характерны:**

Спирализация в интерфазе;

Содержание структурных генов;

Интенсивное окрашивание по G-методике;

Неактивная конформация;

Большое количество tandemных повторов.

**Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:**

Изучить кариотип больного;

Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;

Получить информацию о мутациях в гене;

Определить ПДРФ;

Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Молекулы: А. ДНК; Б. РНК. Функции: 1. Сохранение наследственной информации в клетке; 2. Передача наследственной информации; 3. Транспорт аминокислот; 4. Строительный материал, необходимый для жизни клетки; 5. Энергетическая система клетки.**

А1; Б1,2,3

А2,3; Б4

А2,4,5; Б3,1,5

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Синдромы: А. Синдром Кляйнфельтера; Б. Синдром Тернера. Характерные клинические симптомы: 1. Низкорослость; 2. Евнухоидное строение тела; 3. Высокий рост; 4. Крыловидные складки кожи в области шеи; 5. Нарушение полового развития.**

А2,3,4; Б2,4,5

А1,3,5; Б1,3,4

А2,3,5; Б1,4,5

**Здоровый юноша, имеющий четырех здоровых братьев, консультируется по поводу прогноза потомства. Его мать и отец здоровы. У матери есть две здоровые сестры, один здоровый брат, а два ее брата умерли от мышечной дистрофии Дюшенна. Вероятность рождения больных детей у консультирующегося составляет:**

50%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

Риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).

Все девочки будут больны, мальчики здоровы;

25%;

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Тип наследования: А. Аутосомно-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип; В. Х-сцепленный тип; Г. Мультифакториальный; Д. Тип наследования не**

**установлен. Синдромы: 1. Рассела-Сильвера; 2. Микроанофтальма Ленца; 3. Аарскога; 4. Опитца-Фриаса.**

Б4, В23, Д1

А4; Б1,2; Г3

А2,3;В1; Д4

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Тип наследования: А. Аутосомно доминантный ; Б. Аутосомно рецессивный; В. Х-сцепленный тип. Заболевание: 1. Синдром Эдвардса; 2. Нейрофиброматоз; 3. Хореи Гентингтона; 4. Миодистрофия Дюшена; 5. Адено-генитальный синдром.**

А2; Б4; В5;

А2,3; Б5; В4

А5; Б1; В3;

**Молекула РНК состоит из следующих химических соединений:**

Аминокислот;

Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;

Сахара (рибозы), аминокислот.

**По аутосомно-рецессивному типу наследуется:**

Хондродистрофии;

Фенилкетонурии;

Нейрофиброматоза;

Хорея Гентингтона;

Синдрома Элерса–Данлоса.

**Белок-кодирующий ген эукариот состоит из:**

Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон;

Экзоны;

Промотор, иницирующий кодон, экзоны, терминирующий кодон;

Промотор, интроны;

Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон.

**Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y:**

В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y;

Приблизительно одинаково;

В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X;

В хромосоме Y полностью отсутствуют;

В хромосоме X полностью отсутствуют.

**Единицей генетической карты генома является:**

Сантиморганида;  
Нуклеотид;  
Хромосомные бенды;  
Клонированные фрагменты ДНК;  
Эзоны и интроны.

**Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:**

Исследовать нуклеотидный состав зонда;  
Исследовать расстояние между зондами;  
Изучить рестриктивную карту зонда;  
Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе;  
Определить последовательность расположения генов в хромосоме.

**Векторная система – это:**

Система набора уникальных последовательностей ДНК;  
Система для передачи генетического материала внутрь клетки;  
Повторяющаяся последовательность ДНК;  
Система бактерия-хозяин;  
Полипептидная последовательность.

**К протоонкогенам клетки относятся:**

Ростовые факторы и их рецепторы;  
Гены «домашнего хозяйства»;  
Гены- хранители клеточного цикла;  
Митохондриальные гены;  
Импринтированные гены.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Типы перестроек: А. Геномные; Б. Хромосомные. Перестройки: 1. Инверсии; 2. Полиплоидии; 3. Транслокации; 4. Делеции; 5. Трисомии; 6. Полисомии; 7.**

**Дубликации.**

А1,6; Б2,6,7

А3,4,7; Б1,2,5

А2,5,6; Б1,3,4,7

**Пробанд страдает глухотой. Его сестра, мать и отец с нормальным слухом. У матери пробанда три сестры с нормальным слухом и один глухой брат. Сестры матери замужем за здоровыми мужчинами. У одной из них также есть глухой сын.**

**Бабушка пробанда по линии матери здорова, ее муж здоров. У этой бабушки три здоровых сестры, один здоровый и один глухой брат. Жена пробанда здорова, но имеет глухого брата и двух здоровых сестер. Родители жены здоровы, но мать имела глухого брата. Супруги из одного поселка. Вероятность того, что в семье пробанда может родиться глухой ребенок, составляет:**

Все мальчики больны, девочки здоровы;  
100% независимо от пола;  
50% независимо от пола;  
75% независимо от пола;  
Все девочки больны, мальчики здоровы.

**Репликация ДНК – это процесс:**

Удвоения молекулы ДНК;  
Передачи информации с РНК на полипептидную цепь;  
Удвоения молекулы РНК;  
Передачи информации с ДНК на РНК;  
Вырезание интронов.

**Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:**

Парами фосфатов;  
Парами азотистых оснований;  
Парами нитратов;  
Фосфатом и сахаром;  
Сахаром и азотистым основанием.

**Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин:**

Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;  
Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;  
Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы;  
Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления;  
Нарушением системы репарации ДНК.

**Оптимальный размер популяции для функционирования одной межрегиональной медико-генетической консультации составляет:**

1-1,5 млн.;  
8-10 млн.;  
2-3 млн.;  
4-6 млн.;  
Более 10 млн.

**Гетерогаметным называется:**

Организм с фенотипическими признаками женского пола;  
Пол, в диплоидной клетке которого имеются две одинаковые половые хромосомы;  
Пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы;  
Организм с фенотипическими признаками мужского пола;  
Организм с хромосомными перестройками половых хромосом.

**С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:**

Через шесть месяцев;

Сразу после рождения;

Через три года;

К семи годам;

К восемнадцати годам.

**Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:**

10%;

0,1%;

0,8%;

5%;

25%.

**Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:**

1%;

3%;

0,1%;

5%;

10%.

**Гемофилия наследуется по X сцепленному рецессивному типу. Пробанд (больной мужчина) женат на своей родственнице, отец которой также болен гемофилией.**

**Вероятность рождения больных детей в этом браке составляет:**

100% для сыновей и 0% для дочерей;

50% независимо от пола;

50% для сыновей и 0% для дочерей;

25% независимо от пола;

0% независимо от пола.

**Известно, что соотношение резус-положительных и резус-отрицательных лиц равно 84% и 16% (резус-отрицательная принадлежность наследуется по рецессивному типу). Частота доминантного аллеля R+ в популяции составляет:**

40%.

75%;

70%;

60%;

50%;

**Дочь больного гемофилией имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь.**

**Риск заболевания для ее внука от дочери составляет:**

25%;

100%;

50%;

12,5%;

Риск для внука отсутствует.

**Мужчина, страдающий моторно-сенсорной полинейропатией Шарко-Мари-Тута, консультируется по поводу прогноза потомства. Он женат на здоровой женщине, имеет двух здоровых и одну больную сестру, а также больного брата. Отец пробанда и все родственники отца здоровы. Мать больна, имеет трех больных сестер и трех здоровых братьев. Дедушка по материнской линии болен, бабушка здорова. Больной брат пробанда женат на здоровой женщине и имеет двух больных дочерей. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда составляет:**

0%;

100%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

25%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Критерии оценки вариантов нуклеотидной последовательности: А. Критерий патогенности варианта; Б. Критерий доброкачественности варианта . Критерий: 1. Вариант de novo; 2. Популяционная частота выше 3%; 3. Вариант находится в транс положении с ранее описанным; 4. Не сегрегирует с заболеванием в семье; 5. Функциональный анализ не проводился.**

A1,3; B4,5

A2,3,4; B4,5

A1,3; B2,4

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Гены: А. Протоонкогены; Б. Гены-супрессоры опухолевого роста. Определение: 1. Позитивные регуляторы, стимулирующие деление клетки; 2. Негативные регуляторы, препятствующие делению клетки; 3. Не имеют отношения к делению клетки; 4. Молекулы, усиливающие действие других белков; 5. Позитивные регуляторы, стимулирующие деление клетки.**

A1, B2

A3; B5

A4; B1

**Молекула тРНК:**

Служит затравкой при репликации ДНК;

Имеет форму “трилистника”;  
Является компонентом рибосомы;  
Не перемещается за пределы ядра;  
Является записью структуры полипептидной цепи.

**Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:**

Повышенная экспрессия;  
Биаллельная экспрессия;  
Аллельспецифическая экспрессия;  
Отсутствие экспрессии;  
Снижение экспрессии.

**Нуклеотид состоит из:**

Сахара, фосфата и азотистого основания;  
Фосфата и азотистого основания;  
Аминокислоты и азотистого основания;  
Сахара и фосфата;  
Сахара и азотистого основания.

**Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:**

Центромеры;  
Центриоли;  
Хромомеры;  
Хроматиды;  
Спутники.

**ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:**

Различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом;  
Структурных мутаций в генах;  
Различий в генной экспрессии;  
Крупных хромосомных перестроек;  
Однонуклеотидных полиморфизмов.

**При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП – ниже нормы, ХГЧ – выше нормы, НЭ – ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется патология:**

Множественные врожденные пороки развития;  
Дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.);  
Хромосомное заболевание;  
Расщелина губы и/или неба;  
Синдром Марфана.

**При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации:**

Муж получает информацию без учета  
Информацию о риске получает муж;  
Генетический риск сообщается только женщине;  
Беседа проводится с двумя супругами;  
Информацию о риске получают родственники.

**Клонирование ДНК предполагает:**

ПДРФ;  
Встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;  
ПЦР;  
Блотинг-гибридизация;  
Гибридизация in situ.

**Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота гетерозигот Аа в данной популяции составляет:**

22,5%;  
95,5%;  
9,5%;  
60,5%;  
2,5%.

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

50%;  
100%;  
75%;  
25%;  
Около 0%.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Типы хромосом: А. Метacentрические; Б. Субметacentрические; В. Акроцентрические. Группы хромосом: 1. Группа F; 2. Группа В; 3. Группа D; 4. Группа G; 5. Группа С; 6. Группа А; 7. Группа Е.**

А 3,5; Б1,4; В5,7

А7; Б1,5; В2,6

А1,6; Б2; В3,4

**Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся мобильные элементы:**

Простые повторы;  
Рассеянные повторы;  
Тандемные повторы;  
Палиндромы;  
Уникальные последовательности.

**Аутосомно-доминантное наследование характерно для:**

Лейциноза;  
Хореи Гентингтона;  
Синдрома Лоуренса–Муна–Барде–Бидля;  
Фенилкетонурии;  
Серповидно-клеточной анемии.

**Теломера – это:**

Участок, играющий главную роль в делении клетки;  
Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча;  
Концевые участки хромосом;  
Участок прикрепления веретена деления;  
Участки хромосомных плеч.

**Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:**

Не менее трёх хромосомных разрывов;  
Хромосомные разрывы не нужны;  
Один хромосомный разрыв;  
Два хромосомных разрыва;  
Множественные хромосомные разрывы.

**Среди перестроек укажите ту, для которой необходимо максимальное количество разрывов:**

Перицентрическая инверсия;  
Интерстициальная делеция;  
Инсерция;  
Терминальная делеция;  
Теломерная делеция.

**ДНК-зонд – это:**

Последовательности ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов;  
Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.  
Единичные рассеянные нуклеотиды;  
Последовательность нуклеотидов, которую узнает рестрикционная эндонуклеаза;  
Последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов;

**Вновь возникшая нейтральная мутация имеет высокую вероятность быть утраченной в последующих поколениях, что, возможно, обусловлено:**

Эффектом родоначальника;

Действием отбора;  
Утратой в силу статистических причин;  
Изменением генных частот;  
Дрейфом генов.

**Если импринтированный ген экспрессируется с отцовской хромосомы, то на материнской хромосоме этот ген:**

Имеет повышенную экспрессию;  
Не экспрессируется;  
Тоже экспрессируется;  
Его экспрессия несколько снижена;  
Характеризуется отсроченной экспрессией.

**Кластер импринтированных генов в норме:**

Не экспрессируется;  
Гиперэкспрессируется;  
Экспрессируется с обеих хромосом;  
Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы;  
Характеризуется отсроченной экспрессией.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Тип оснований: А. Пурины; Б. Пиримидины. Название оснований: 1. Аденин; 2. Тимин; 3. Гуанин; 4. Цитозин.**

А1,2; Б3,4

А2,3; Б1,4

А1,3; Б2,4

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

100%;

66%;

50%;

75%;

Около 0%.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Основной принцип лечения: 1. Этиологический; 2. Патогенетический; 3. Заместительный; 4.**

**Симптоматический; 5. Не поддаются лечению.**

A3; Б1

A2; Б5

A4; Б4

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Наследственные болезни: А. Болезнь Гоше; Б. Болезнь Нимана-Пика тип А/В; В. Болезнь Тея-Сакса. В нервных клетках накапливается: 1. Сфингомиелин; 2. Ганглиозид GM1; 3. Ганглиозид GM2; 4. Маннозо-6-фосфат; 5. Глюкоцереброзид.**

A1; Б5; В4

A2; Б4; В1

A5, Б1, В3

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Причина заболевания: А. Патогенный вариант в митохондриальном геноме; Б. Патогенный вариант в ядерном геноме; В. Образование патогенных конгломератов белка. Заболевание : 1. Синдром MELAS; 2. Атрофия зрительного нерва Лебера; 3. Синдром Реклингхаузена; 4. Синдром Ангельмана ; 5. Фенилкетонурия**

A1,2; Б3,4,5

A1,2; Б4,5; В3

A1,5; Б1,3,4; В2,4

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Типы лечения: А. Симптоматическое; Б. Патогенетическое; В. Этиологическое. Лечение: 1. Гормональное лечение при синдроме Тернера; 2. Хирургическое лечение расщелины губы и неба; 3. Диетотерапия при непереносимости лактозы; 4. Заместительная терапия при сахарном диабете**

A1,2; Б 3,4

A2,4; В1,3

A3; Б2; В1,4

**Синтез новой цепи ДНК на лидирующей нити в процессе репликации осуществляется:**

Дискретно;

Непрерывно;

Отсрочено;

С помощью фрагментов Окасаки;

Ускоренно.

**Триплет - это:**

Три аминокислоты в полипептидной цепи;  
Три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту;  
Кэпирование 5'-конца мРНК;  
Три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте;  
Аномальная трехнитевая структура ДНК.

**Образование «химерных» генов часто приводит к:**

Активации супрессоров;  
Активации онкогенов;  
Образование химерных генов не возможно;  
Наследственным моногенным заболеваниям;  
Аллельспецифической экспрессии.

**Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:**

Нити веретена;  
Центромеры;  
Кинетохоры;  
Сателлиты;  
Хромомеры.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Критерии оценки вариантов нуклеотидной последовательности: А. Критерий патогенности варианта; Б. Критерий доброкачественности варианта . Критерий: 1. Вариант de novo; 2. Популяционная частота выше 3%; 3. Вариант находится в транс положении с ранее описанным; 4. Не сегрегирует с заболеванием в семье; 5. Функциональный анализ не проводился.**

A1,3; B2,4  
A1,3; B4,5  
A2,3,4; B4,5

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Тип наследования: А. Аутосомно-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип; В. Х-сцепленный тип; Г. Митохондриальный; Д. Тип наследования не установлен. Синдромы: 1. Рассела-Сильвера; 2. Микроанофтальма Ленца; 3. Аарскога; 4. Опитца-Фриаса.**

B4, B2,3, D1  
A2,4; B3; Г1  
B3; Г4; D1,2

**Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:**

- Микросателлитных последовательностей;
- Альфа-сателлитных последовательностей;
- Блоков низкокопийных повторов;
- Структурных генов;
- Полиндромных повторов.

**Гиперметилирование цитозинов в CG-динуклеотидах регуляторных районов гена приводит к:**

- Не влияет на активность гена;
- Усилению транскрипционной активности гена;
- Подавлению транскрипционной активности гена;
- Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;
- Незначительному снижению транскрипционной активности.

**Факультативный гетерохроматин характеризуется:**

- Повсеместной распространенностью по всем хромосомам;
- Деконденсированным состоянием в интерфазе.
- Ранним временем репликации в S-периоде клеточного цикла;
- Высокой транскрипционной активностью;
- Формированием лишь на определенных стадиях жизни организма в пределах только одной из пары гомологичных хромосом;

**Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:**

- Фосфорилирование гистонов;
- Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;
- Ацетиллирование гистонов;
- Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

**Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет:**

- 1-1,5 млн.;
- 2-3 млн.;
- 3-4 млн.;
- 5-6 млн.;
- Более 10 млн.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Синдром: А. Синдром Клайнфельтера; Б. Синдром Тернера. Нарушение полового развития: 1. Недоразвитие молочных желез; 2. Аномальное развитие матки и влагалища; 3. Яичники не определяются; 4. Аменорея.**

Б1,2,3,4

A2,3; Б1,4

A1,3,4; Б2

**Белок-кодирующий ген – это:**

Повторяющаяся последовательность ДНК;

Фрагмент полипептидной цепи;

Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь;

Альфа-сателлитная последовательность ДНК;

Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции.

**По аутосомно-доминантному типу наследуется:**

Фенилкетонурии;

Синдрома Марфана;

Алкаптонурии;

Болезни Нимана–Пика;

Галактоземии.

**В небольшой популяции с высокой частотой аутосомно-рецессивного альбинизма больная женщина вступает в брак со здоровым мужчиной, родители которого также здоровы, а дед по отцовской линии был альбиносом. Риск рождения больного ребенка в этом браке составляет:**

10%;

Все дети будут больны;

25%;

50%;

Все дети будут здоровы.

**У здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве, родился сын с ахондроплазией. В родословной других случаев заболевания не выявлено.**

**Вероятность повторного рождения больного ребенка в данном браке составляет:**

25%;

50%.

10%;

Общепопуляционный риск;

**Расстояние между генами для физической карты определяется по:**

Количеству других генов между ними;

Частоте кроссинговера между ними;

Количеству нуклеотидных пар между ними;

Количеству хромосомных бэндов между их локусами;

Количеству повторяющихся единиц.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Наследственные болезни:** А. Болезнь Гоше; Б. Болезнь Нимана-Пика тип А/В; В. Болезнь Тея-Сакса. В нервных клетках накапливается: 1. Сфингомиелин; 2. Ганглиозид GM2; 3. Ганглиозид GM1; 4. Маннозо-6-фосфат; 5. Глюкоцереброзид.  
А5; Б1; В3  
А2; Б3; В4  
А1; Б4; В5

**По аутосомно-доминантному типу наследуется:**

Нейрофиброматоз;  
Гемофилия А;  
Фенилкетонурия;  
Миопатия Дюшенна;  
Шизофрения.

**Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет:**

ЦЦГ;  
АЦЦ;  
ГУУ;  
УУА;  
УАЦ.

**При наследственном раке опухоль возникает у разных членов семьи в результате:**

Герминальной мутации в гене;  
Соматической мутации в гене;  
Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл;  
Аллельной делеции локуса;  
Гиперэкспрессии гена.

**Геном человека это:**

Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма;  
Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов;  
Энергетический аппарат клетки;  
Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке;  
Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке.

**Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:**

Генные мутации;  
Хромосомные aberrации;  
Геномные мутации;  
Генные и геномные мутации;  
Геномные и хромосомные мутации.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевания: А. Синдром Кляйнфельтера; Б. Синдром Патау; В. Синдром Эдвардса; Г. Синдром Тернера; Д. Синдром Дауна. Хромосомные нарушения: 1. Трисомия 21; 2. Трисомия 13; 3. Трисомия 18; 4. Моносомия х.**

А1; Б4; Г3; Д2

А3; В2; Г1; Д4

Б2; В3; Г4; Д1

**Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:**

Интерфаза;

Профаза;

Метафаза;

Анафаза;

Телофаза.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Тип наследования: А. Аутосомно-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевания: 1. Врожденные пороки сердца; 2. Миодистрофия Дюшенна; 3. Пилоростеноз; 4. Фенилкетонурия. 5. Нейрофиброматоз.**

А3; Б1

А4, Б5

А2; Б4

**Первичное нерасхождение хромосом – это:**

Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;

Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;

Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;

Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;

Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (в 1-м, или во 2-м мейотическом делении).

**При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:**

Моноциты;

Лимфоциты;

Эритроциты;

Нейтрофилы;

Мышечные клетки.

**Дочь больного гемофилией имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. Риск рождения больного сына у консультирующейся составляет:**

50%;  
100%;  
25%;  
12.5%;

Риск для сына отсутствует.

**Больной альбинизмом вступает в брак со здоровой женщиной, брат которой страдает той же формой альбинизма. Риск для их ребенка составляет:**

1/3;  
Все дети будут больны;  
3/4;  
2/3;  
1/6.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевание: А. Гемофилия; Б. Болезнь Реклингаузена; В. Гипертоническая болезнь. Тип наследования: 1. Рецессивный, сцепленный с X хромосомой; 2. Доминантный, сцепленный с X хромосомой; 3. Аутосомно-рецессивный; 4. Аутосомно-доминантный. 5. Митохондриальный .**

А1, Б4.  
А3; Б5; В4  
А4; Б1; В3

**При определении зиготности близнецов наиболее точен:**

Анализ высоко вариабельных маркеров ДНК;  
Полисимптоматический метод;  
Анализ групп крови;  
Анализ дерматоглифики;  
Тест по пересадке кожи.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Типы лечения: А. Симптоматическое; Б. Патогенетическое; В. Этиологическое. Лечение: 1. Гормональное лечение при синдроме Тернера; 2. Хирургическое лечение расщелины губы и неба; 3. Диетотерапия при непереносимости лактозы; 4. Заместительная терапия при сахарном диабете.**

А2,3; Б1,4; В1,3,4  
А1,2; Б3,4  
А3,4; В1,3  
А1; Б3,4

**Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену**

**посредством структур, которые называются:**

Кинетохоры.

Теломеры;

Спутники;

Центромеры;

Спутничные нити;

**В семье, где у отца вторая, резус–положительная группа крови, а у матери третья, резус-положительная, родился ребенок с первой резус–отрицательной группой крови. Вероятность того, что у следующего ребенка будет четвертая резус–положительная группа крови, составляет:**

3/16;

4/9;

1/9;

1/16;

1/11.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Заболевание: А. Синрома Вильямса; Б. Синрома Ди-Джорджи; В. Синрома Смита-Магениса; Г. Синдром Прадера-Вилли. Делеция: 1. 22q11; 2. 17p11.2; 3. 7q11.2; 4. 15q11; 5. 11p15.**

А3; Б1; В2; Г4

А2; Б4; В5; Г1

А4; Б3; В2; Г5

**Пробанд (больная мозжечковой атаксией женщина) имеет двух здоровых братьев, одного больного брата и двух здоровых сестер. Отец пробанда и его родственники здоровы, мать больна. Дедушка по материнской линии болен, а бабушка здорова. Вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину, составляет:**

50%;

Около 0%;

25%;

75%;

100%.

**Женщина имеет двух сыновей, больных мышечной дистрофией Дюшенна и здоровую дочь. Риск рождения еще одного больного сына составляет:**

100%;

50%;

25%;

12,5%;

Все мальчики будут здоровы.

**В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией А. Определить риск наследования гемофилии для ее детей:**

Все мальчики будут здоровы;

В среднем, половина мальчиков будут больными;

Все мальчики будут больны;

Все девочки будут больны;

Все дети будут здоровы.

**При консультации женщины с полидактилией выявлено, что ее мать здорова, а у отца имеется полидактилия. Со стороны матери все родственники здоровы, а по линии отца у бабушки полидактилия, дедушка и все его родственники здоровы. Вероятность рождения детей с полидактилией у женщины в браке со здоровым мужчиной составляет:**

10%.

100%;

50%;

25%;

**Нарушение равновесия между стимулирующим действием онкогенов и блокирующим действием генов-супрессоров на клеточный цикл может привести к:**

Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах;

Хромосомным перестройкам;

Развитию опухолей;

Появлению мутации в гене;

Снижению генной экспрессии.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Определение: А. Отражающие расстояния между генами и локусами; Б.**

**Позволяющие локализовать ген на хромосоме или в ее локусе; В. Имеющие**

**наибольшее разрешение. Тип карты: 1. Нуклеотидные; 2. Генетические; 3.**

**Физические; 4. Хромосомные; 5. Рестрикционные.**

А5; Б1; В4

А2, Б4, В3

А3; Б2; В5

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.**

**Здоровый человек: А. Мужчина; Б. Женщина. Хромосомный набор: 1. Две хромосомы X; 2. Две хромосомы X и две хромосомы Y; 3. Две хромосомы Y; 4.**

**Одна хромосома X и одна хромосома Y; 5. Три хромосомы X.**

А4; Б1

A2; Б3

A5; Б4

**Ограничение панмиксии в популяции приводит к:**

Установлению постоянства частот аллелей;

Снижению доли доминантных гомозигот;

Снижению доли гетерозигот;

Снижению доли рецессивных гомозигот;

Установлению постоянства частот генотипов.

**Вторичное нерасхождение хромосом – это:**

Два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала - в первом, а затем – во втором делении мейоза;

Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы;

Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;

Нерасхождение хромосом в мейозе в половых клетках индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;

Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации (которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом).