

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

Купить базу вопросов с ответами можно здесь:

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/

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

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

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

А. Герминальной мутации в гене;

Б. Соматической мутации в гене;

В. Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл;

Г. Аллельной делеции локуса;

Д. Гиперэкспрессии гена.

Гибридизация in situ с локус специфическими пробамми позволяет:

Б. Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;

А. Изучить кариотип больного;

В. Получить информацию о мутациях в гене;

Г. Определить ПДРФ;

Д. Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

Б. РНК → ДНК → белок;

Г. Белок → РНК → ДНК;

А. Белок → ДНК → РНК;

В. ДНК → РНК → белок;

Д. РНК → белок → ДНК

Клонирование ДНК предполагает:

- А. Встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;
- Б. ПДРФ;
- В. ПЦР;
- Г. Блотинг-гибридизация;
- Д. Гибридизация in situ.

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

- Г. Эффектом родоначальника;
- А. Действием отбора;
- Б. Утратой в силу статистических причин;
- В. Изменением генных частот;
- Д. Дрейфом генов.

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- Б. Увеличение доли доминантных гомозигот;
- Г. Снижение доли рецессивных гомозигот;
- А. Увеличение доли гетерозигот;
- В. Увеличение доли рецессивных гомозигот;
- Д. Примерно одинаковое соотношение гомо- и гетерозигот.

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

- Г. Интерфаза;
- А. Профаза;
- Б. Метафаза;
- В. Анафаза;
- Д. Телофаза.

Нуклеотид состоит из:

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

Репликация ДНК – это процесс:

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

Какой фермент участвует в процессе репликации:

- Теломераза;

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

Синаптонемный комплекс – это:

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

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 Гольджи.

Секвенирование ДНК представляет собой:

Определение последовательности нуклеотидов ДНК;

Определение последовательности аминокислот в белке;

Метод “сортировки” хромосом;

Исследование взаимодействия ДНК с белками;

Исследование идентификации белков.

Известно, что соотношение рецессивных и доминантных признаков равно 84% и 16% (рецессивная принадлежность наследуется по рецессивному типу). Частота рецессивного аллеля r - в популяции составляет:

А. 60%;

В. 40%;

Б. 50%;

Г. 25%;

Д. 10%.

Импринт – это:

Г. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

А. Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме;

Б. Специфическая маркировка родительских аллелей;

В. Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей;

Д. ПДРФ отцовской или материнской хромосом.

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

А. Подавлению транскрипционной активности гена;

Б. Усилению транскрипционной активности гена;

В. Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;

Г. Не влияет на активность гена;

Д. Незначительному снижению транскрипционной активности.

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

Б. Развитию опухоли;

А. Хромосомным перестройкам;

В. Появлению мутации в гене;

Г. Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах;

Д. Снижению генной экспрессии.

Гены TP53 и RB1 относятся к:

Б. Генам-супрессорам опухолевого роста;

А. Онкогенам;

В. Генам «домашнего хозяйства»;

Г. Импринтированным генам;

Д. Митохондриальным генам.

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

Г. Болезни Нимана–Пика;

А. Фенилкетонурии;

Б. Синдрома Марфана;

В. Алкаптонурии;

Д. Галактоземии.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

Хондродистрофии;

Фенилкетонурии;

Нейрофиброматоза;

Хорея Гентингтона;

Синдрома Элерса–Данлоса.

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:

В. 1/2;

Г. 3/4;

Б. 1/8;

А. Очень низкую величину (близкую к нулю);

Д. Величину, близкую к 100%.

Мужчина, гомозиготный по гену талассемии, женился на носительнице того же патологического гена. Вероятность рождения здоровых детей в этом браке составляет:

Б. 25%;

В. 33%;

- А. около 0;
- Г. 50%;
- Д. 100%.

Женщина, страдающая фосфатдиабетом, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Муж консультирующейся здоров. Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:

- В. Все мальчики будут здоровыми;
- Г. Все девочки будут здоровы;
- А. Все девочки будут больны;
- Б. 50% независимо от пола;
- Д. Все мальчики будут больны.

Сочетание Y-образного незаращения твердого неба, микрогении и глоссоптоза (аномалию Пьера-Робена) следует расценить, как:

- Б. Секвенцию (последовательность или следствие);
- А. Синдром;
- В. Ассоциацию;
- Г. «Дефект единого поля развития»;
- Д. Дизрупцию.

«Синдром генных последовательностей» - это название для:

- В. Микроделеционных синдромов;
- А. Заболеваний импринтинга;
- Б. Моногенных синдромов;
- Г. Митохондриальных болезней;
- Д. Наследственных болезней обмена.

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.

А1,4,8; Б2,5,6; В3,7

А1,2,4; Б2,4,7; В3,7

А4,8; Б2,5,6; В7

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.

A2; Б4

A1; Б5

A3; 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.

Типы хромосом: А. Метacentрические; Б. Субметacentрические; В.

Акроцентрические. Группы хромосом: 1. Группа F; 2. Группа B; 3. Группа D; 4. Группа G; 5. Группа C; 6. Группа A ; 7. Группа E.

A1,6; Б2; В3,4

A1,5; Б3; В1,2

A2,6; Б1,2; В 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, XXУ; 5. лиц с кариотипом 45, Х0.

A1; Б2

A2; Б1

A1,4; Б2

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. У. Типы хромосом: 1. Субметacentрик среднего размера; 2. Малый метacentрик; 3. Крупный акроцентрик; 4. Крупный метacentрик; 5. Субметacentрик среднего размера.

A5; Б1

A1, Б5

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.

Тип наследования: А. Аутосомно-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип; В. X-сцепленный тип; Г. Мультифакториальный; Д. Тип наследования не установлен. Синдромы: 1. Рассела-Сильвера; 2. Микроанофтальма Ленца; 3. Аарскога; 4. Опитца-Фриаса.

Б4; В3; Д1

Б4, В2,3; Д1

Б1; В2,3; Д4

Геном человека это:

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

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

- В. Физические;
- Г. Хромосомные;
- А. Нуклеотидные;
- Б. Генетические;
- Д. Рестрикционные.

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

- А. 0,2 - 0,3;
- Д. 0,8 - 1,0.
- Б. 0,4 - 0,5;
- В. 0,5 - 0,6;
- Г. 0,7 - 0,8;

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

- Б. Дрейфом генов;
- А. Разным уровнем отбора;
- В. Разным уровнем мутационного процесса;
- Г. Снижением уровня гетерозигот;
- Д. Уровнем отбора.

Векторная система – это:

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

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

- Б. Кинетохоры;
- В. Центромеры;
- А. Нити веретена;
- Г. Сателлиты;

Д. Хромомеры.

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

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

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

- В. 22,5%;
- А. 95,5%;
- Г. 9,5%;
- Б. 60,5%;
- Д. 2,5%.

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

- Полипептидные;
- Донорно-акцепторные;
- Водородные;
- Фосфодиэфирные;
- Ковалентные.

Гены TP53 и RB1 относятся к:

- Б. Генам-супрессорам опухолевого роста;
- А. Онкогенам;
- В. Генам «домашнего хозяйства»;
- Г. Импринтированным генам;
- Д. Митохондриальным генам.

Процессинг - это:

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

Центр регуляции импринтинга представляет собой:

- В. Дифференциально метилированный район ДНК;
- А. Структурный ген;
- Б. Повторяющийся элемент;

- Г. Гетерохроматиновый район;
- Д. Эухроматиновый район.

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

- В. Нейрофиброматоз;
- А. Гемофилия А;
- Б. Фенилкетонурия;
- Г. Миопатия Дюшенна;
- Д. Шизофрения.

Указать заболевание, причиной которого является хромосомная аномалия:

- В. Синдром Тернера;
- А. Алкаптонурия;
- Б. Вирилизующая гиперплазия надпочечников;
- Г. Гипохромная анемия;
- Д. Фенилкетонурия.

Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как:

- Б. Дисплазию;
- Г. Атрезию;
- А. Мальформацию;
- В. Малую аномалию развития (микропризнак);
- Д. Гипертрофию.

Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- Б. Стопа;
- В. Туловище;
- А. Кожа;
- Г. Лицо;
- Д. Брюшная стенка.

Механизмом возникновения стандартных микроделеций является:

- Б. Неаллельная гомологичная рекомбинация;
- А. Негомологичное концевое присоединение;
- В. Переключение матрицы в процессе репликации;
- Г. Экспансия тринуклеотидных повторов;
- Д. Слияние теломер.

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

A2; Б1; Г5

A1; Б3; В2; Г4

A3; 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.

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.

A3,4; Б2,7; В 3,6

A2,4,8; Б1,2; В3,7

A1,4,8; Б2,5,6; В3,7

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.

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.

A5, Б4

A4; Б5

A1; Б4

Назовите все характеристики генетического кода:

А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся;

В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный;

Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный;

Г. Универсальный, специфический, триплетный;

Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся.

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.

A2,3; Б2,4

A1,2; В3

A1,2; Б3,4

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. 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.

А1,3; Б4,5

А1,3; Б2,4

А2,3,4; Б4,5

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

Б. Рецессивными генами;

А. Доминантными генами;

В. Цитоплазматической наследственностью;

Г. Хромосомными трисомиями;

Д. Тератогенными воздействиями.

Векторную емкость определяет:

Б. Размер самой векторной последовательности;

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

А. Суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента;

Д. Наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет размножаться.

Г. Наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться;

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

Перицентрическая инверсия;

Интерстициальная делеция;

Инсерция;

Терминальная делеция;

Теломерная делеция.

Размер генома человека составляет примерно:

30,000,000,000 п.н.

4,639,221 п.н.

6,000,000,000 п.н.

3,000,000,000 п.н.

6,000,000 п.н.

Молекула РНК состоит из следующих химических соединений:

Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Аминокислот;

Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;
Сахара (рибозы), аминокислот.

Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:

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

Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся мобильные элементы:

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

В ДНК встречаются комплементарные пары:

А-Ц и Ц-А;
Т-Г и А-Т;
А-Т и Г-Ц;
Г-Ц и А-Ц;
Ц-А и Т-Г.

Триплет - это:

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

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

Образование «химерных» генов часто приводит к:

Б. Активации онкогенов;
А. Активации онкосупрессоров;
Образование химерных генов не возможно
Г. Наследственным моногенным заболеваниям;

Д. Аллельспецифической экспрессии.

Что такое гетероплазмия?

Общее количество митохондрий отца в клетке ребенка

Совокупность всех мутаций в соматических клетках

Наличие разных клонов митохондрий в одной клетке или организме

Общее количество митохондрий в клетке

Однотипность митохондриальной ДНК

Тип наследования гипертонической болезни:

В. Сцепленный с X-хромосомой;

А. Аутосомно-рецессивный;

Г. Мультифакториальный;

Б. Аутосомно-доминантный;

Д. Ненаследственное заболевание.

У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Этот комплекс симптомов характерен для:

Г. Буллезного эпидермолиза;

А. Токсоплазмозной инфекции;

В. Врожденной цитомегалии;

Б. Герпетической инфекции;

Д. Моногенной патологии.

У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с низкой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Этот комплекс симптомов характерен для:

А. Герпетической эмбриопатии;

Б. Краснушной фетопатии;

В. Токсоплазмоза;

Г. Хромосомной патологии;

Д. Цитомегаловирусной инфекции.

При шизофрении конкордантность монозиготных близнецов (МБ) составляет 80%, а дизиготных близнецов (ДБ) - 13%. Это связано с тем, что данное заболевание обусловлено:

Г. Эпигенетическими факторами;

А. Генетическими факторами;

В. Факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении;

Б. Факторами внешней среды;

Д. Неполной пенетрантностью определенного гена.

Во время плодного периода формируется:

- Г. Анофтальмия;
- А. Незаращение губы;
- В. Заднее незаращение твердого неба;
- Б. Синдактилия;
- Д. Анэнцефалия.

Комплекс изменений в виде косолапости нижних конечностей и нарушения функции органов малого таза у ребенка со спинно-мозговой грыжей следует расценить, как:

- Г. Мальформацию;
- А. Ассоциацию;
- В. Секвенцию (последовательность или следствие);
- Б. Синдром;
- Д. Дизрупцию.

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.

А1,3; Б2,4

А2,3; Б1,2

А1; Б2,3,4

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. 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.

Б2; В3; Г1; Д4

А2; Б1; Г4; Д3

Б2; В3; Г4; Д1

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 транслокация; Б. Робертсоновской транслокации. Количество гамет: 1. 6; 2. 4; 3. 8; 4. 2; 5. 1.

А5; Б1

А1; Б2

А2; Б1

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

- Д. 1,9%.
- А. 10%;
- Б. 5%;
- В. 4%;
- Г. 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. 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.

- А1,3; Б2,4
- А1,3; Б4,5
- А2,3,4; Б4,5

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- Б. Генные мутации;
- А. Изменение числа хромосом;
- В. Сбалансированные транслокации;
- Г. Геномные мутации;
- Д. Тератогенные воздействия.

Построение физической карты это:

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

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:

- Б. 85%;
- А. 95%;
- В. 50%;
- Г. 9,5%;
- Д. 5%.

Молекула ДНК представляет собой:

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

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.

В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:

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

Белок-кодирующий ген – это:

Г. Повторяющаяся последовательность ДНК;
Б. Фрагмент полипептидной цепи;
А. Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь;
В. Альфа-сателлитная последовательность ДНК;
Д. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции.

В состав гена эукариот, как единицы наследственной информации, входит:

Б. Экзоны;
А. Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон;
В. Интроны;
Г. Промотор, интроны;
Д. Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон.

На долю хромосомы X человека приходится:

Менее 1 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;
Приблизительно 5 % 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.

К протоонкогенам клетки относятся:

Г. Митохондриальные гены;

- А. Гены «домашнего хозяйства»;
- Б. Ростовые факторы и их рецепторы;
- В. Гены- хранители клеточного цикла;
- Д. Импринтированные гены.

Образование «химерных» генов часто приводит к:

- Активации онкосупрессоров;
- Активации онкогенов;
- Образование химерных генов не возможно
- Наследственным моногенным заболеваниями;
- Аллельспецифичной экспрессии.

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

Процесс трансляции осуществляется:

- В ядре клетки;
- В рибосомах;
- В лизосомах;
- В цитоплазме;
- На клеточной мембране.

Импринт – это:

- Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей;
- Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме;
- Специфическая маркировка родительских аллелей;
- ПДРФ отцовской или материнской хромосом.

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

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

К протоонкогенам клетки относятся:

- Б. Ростовые факторы и их рецепторы;
- А. Гены «домашнего хозяйства»;
- В. Гены- хранители клеточного цикла;

- Г. Митохондриальные гены;
- Д. Импринтированные гены.

Аутосомно-доминантное наследование характерно для:

- Г. Фенилкетонурии;
- А. Лейциноза;
- Б. Хореи Гентингтона;
- В. Синдрома Лоуренса–Муна–Барде–Бидля;
- Д. Серповидно-клеточной анемии.

У здоровой супружеской пары родился ребенок с хондродистрофией. Вероятность того, что у второго ребенка будет хондродистрофия, составляет:

- Общепопуляционный риск.
- 50% независимо от пола;
- 25% независимо от пола;
- Все девочки будут больны;
- Все мальчики будут больны;

«Лицевой фенотип» является диагностическим признаком при синдроме:

- Г. Миопатии Дюшенна;
- А. Тея-Сакса;
- Б. Корнелии де Ланге;
- В. Фенилкетонурии;
- Д. Муковисцидоза.

Наиболее часто сочетается с множественными врожденными дефектами развития:

- Г. Ретинобластома;
- Б. Гепатобластома;
- А. Опухоль Вильмса;
- В. Нейробластома;
- Д. Опухоли гонад.

Реже всего сочетается с множественными врожденными дефектами развития:

- В. Ретинобластома;
- А. Гепатобластома;
- Г. Опухоли гонад;
- Б. Нейробластома;
- Д. Нефробластома.

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 инсулин-зависимом сахарном диабете.

A1,2; Б3

A1,2; Б 3, 4

A3,4; 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. 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; Б2,4

A1,3; Б4,5

A2,3,4; Б4,5

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. 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, Б2

A2; Б1

A5; Б2

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

A1,5; Б2,3,4

A1,2,3; Б5; В5

A1,2; Б3,4; В5

Расстояние между генами для физической карты определяется по:

Б. Количеству нуклеотидных пар между ними;

А. Частоте кроссинговера между ними;

В. Количеству хромосомных бэндов между их локусами;

Г. Количеству других генов между ними;

Д. Количеству повторяющихся единиц.

Патология кинетохора одной митотической хромосомы может привести к возникновению:

Анеуплоидной клетки;
Полиплоидной клетки;
Двухъядерной клетки;
Трёх полюсов у веретена деления;
Эндомитоза.

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

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;
Ни одного;
Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;
Одно;
Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

В метафазе митоза хромосомы:

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

Половыми хромосомами называются хромосомы:

Б. Участвующие в кроссинговере;
Г. Содержащие только гены, детерминирующие развития пола;
А. Половых клеток;
В. Наличие которых в кариотипе определяет пол организма;
Д. Группы А.

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.

Гетерогаметным называется:

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 фенотипическими признаками женского пола;

Организм с хромосомными перестройками половых хромосом.

Как переквалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения.

проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;

функциональный анализ in vivo;

функциональный анализ in vitro;

проведение сегрегационного анализа в семье;

все верно.

Какие методы относятся к одномолекулярному секвенированию?

Автоматическое секвенирование по Сэнгеру;

Нанопоровое секвенирование;

Полупроводниковое секвенирование;

Пиросеквенирование;

Электрофорез

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (гипофосфатемией). Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:

Б. Все девочки будут здоровы;

В. Риск заболевания для мальчика равен 50%;

А. Все мальчики будут больны;

Д. Все девочки будут больны, а все мальчики здоровы.

Г. Риск заболевания для девочки равен 50%;

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.

А3,5; Б4,5

А2,3,5; Б1,4,5

А2,3,5; Б2,4,5

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.

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.

А3; Б4; В2

А4; Б2; В3

А2, Б4, В3

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

Фосфодиэфирные связи;

Водородные связи;

Полипептидные связи;

Донорно-акцепторные связи;

Ионные взаимодействия.

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

В. Клонированные последовательности сателлитной ДНК;

А. ДНК хромосомных фрагментов разной длины;

Г. Клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных хромосом;

Б. Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены;

Д. Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы.

Первичное нерасхождение хромосом – это:

Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;

Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;

Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;

Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;

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

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

А. Снижению доли доминантных гомозигот;

В. Снижению доли гетерозигот;

Б. Снижению доли рецессивных гомозигот;

Г. Установлению постоянства частот аллелей;

Д. Установлению постоянства частот генотипов.

Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:

Применения для получения рекомбинантных ДНК;

Защиты” бактериальной клетки от чужеродной ДНК;

Регуляции экспрессии структурных генов.

Расщепления ДНК в специфических сайтах;

Использования для идентификации и анализа генов;

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

Г. Его экспрессия несколько снижена;

Б. Имеет повышенную экспрессию;

- А. Не экспрессируется;
- В. Тоже экспрессируется;
- Д. Характеризуется отсроченной экспрессией.

С X-хромосомой сцеплен ген:

- В. Синдрома Клайнфельтера;
- Г. Синдрома Шерешевского-Тернера;
- А. Аденогенитального синдрома;
- Б. Гемофилии А;
- Д. Синдрома геморрагической телеангиэктазии.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

- Б. Нейрофиброматоз;
- В. Хорея Гентингтона;
- А. Синдрома Марфана;
- Д. Адено-генитальный синдром.
- Г. Ахондроплазия;

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

- Д. 3/4 эмбрионов.
- А. Все эмбрионы;
- Б. Никто из эмбрионов;
- В. 1/4 эмбрионов;
- Г. 1/2 эмбрионов;

У новорожденного наблюдаются следующие признаки: большая масса тела (5500 г), избыточное отложение жира в подкожной клетчатке, висцеромегалия (увеличены печень, сердце, селезенка), гипорефлексия, тремор конечностей, судороги. Этот комплекс симптомов характерен для:

- А. Токсоплазмозной инфекции;
- Г. Эндокринной эмбриопатии;
- Б. Хромосомной патологии;
- В. Врожденного сифилиса;
- Д. Врожденной краснухи.

У новорожденного отмечаются признаки менингоэнцефалита: рвота, беспокойство, вялость, сонливость, судороги, ригидность мышц затылка, гиперрефлексия, гидроцефалия, хориоретинит. Этот комплекс симптомов характерен для:

- Б. Токсоплазмоза;
- А. Буллезного эпидермолиза;
- В. Врожденного сифилиса;
- Г. Хромосомной патологии;
- Д. Фетального алкогольного синдрома.

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.

А6; Б2; В3,4

А1,6; Б2; В3,4

А2,3; Б1,2; В4

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. Хорея Гентингтона; 4. Миодистрофия Дюшена; 5. Адено-генитальный синдром.

А2,3; Б5; В4;

А4, Б3; В5

А2,3; Б4; В4

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.

А1; Б3

А3; Б4

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. 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.

А1; Б3; В5

А5; Б3; В1

А5, Б1, В3

Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:

Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе;

Изучить рестриктивную карту зонда;

Исследовать нуклеотидный состав зонда;

Исследовать расстояние между зондами;
Определить последовательность расположения генов в хромосоме.

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- Г. Анализ высоко варьируемых маркеров ДНК;
- А. Полисимптоматический метод;
- Б. Анализ групп крови;
- В. Анализ дерматоглифики;
- Д. Тест по пересадке кожи.

Факультативный гетерохроматин характеризуется:

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

Промотор располагается:

- Г. Сразу после иницирующего кодона;
- А. В конце гена;
- В. В начале гена;
- Б. В середине гена;
- Д. Перед терминирующим кодоном.

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

- 1-2 на клетку;
- Около 50 на клетку;
- 5-6 на клетку;
- Около 200 на клетку;
- Более 1000 на клетку.

На молекулярном уровне теломера состоит из:

- Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;
- Структурных генов;
- Альфа-сателлитных последовательностей;
- GC-богатых последовательностей;
- Рассеянных 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.

«Лицевой фенотип» является высокоинформативным признаком при синдроме:

Г. Горлина-Гольтца;

А. TAR;

Б. Вильямса;

В. ДиДжорджи;

Д. Недержания пигмента.

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).

А4; Б3

А1; Б4

А4, Б1

Определите примерное количество белок-кодирующих генов в геноме человека:

20 000;

1000;

5 000;

10 000;

60 000 и более.

ДНК-зонд – это:

Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.

А. Последовательности ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов;

Б. Единичные рассеянные нуклеотиды;

В. Последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза;

Г. Последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов;

Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:

В. Телофазы;

Г. Интерфазы;

А. Анафазы;

Б. Метафазы;

Д. Профазы.

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

А. Хромосмным перестройкам;

- Б. Развитию опухоли;
- В. Появлению мутации в гене;
- Г. Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах;
- Д. Снижению генной экспрессии.

"Фабриками белка" в клетке являются:

- Митохондрии;
- Рибосомы;
- Цитоплазма;
- Пероксисомы;
- Лизосомы.

В процессе сплайсинга происходит:

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

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.

Гетерозиготный носитель аномального аутосомно-рецессивного гена женился на носительнице такого же гена. Вероятность заболевания для их детей составляет:

- Г. 50%;
- А. 0;
- Б. 25%;
- В. 33%;
- Д. 100%.

Врожденные пороки наиболее часто формируются в:

- Б. Плодном;
- А. Эмбриональном периоде развития;
- В. Перинатальном;
- Г. Постнатальном;
- Д. Период гаметогенеза.

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.

A1; B4

A4; B1

A2; B3

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.

A1; B5

A5; B3

A3, B5

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.

Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:

Г. Центриоли;

А. Хромомеры;

Б. Хроматиды;

В. Центромеры;

Д. Спутники.

«Двухударная теория Кнадсена» предложена для:

Генов «домашнего хозяйства»;

Генов-супрессоров опухолевого роста;

Онкогенов;

Импринтированных генов;

Любых структурных генов.

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.

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

В. Ацетиллирование гистонов;

Г. Фосфорилирование гистонов;

А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

Б. Специфическое метилирование цитозина в CG-динуклеотидах;

Д. Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

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.

А5,6,7; Б1,3,4,7

А2,5,6; Б1,3,4,7

А1,2,5; Б1,2,3,4

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.

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

А1; Б2,3

А1; Б2,3,4

Для эухроматина характерны:

Неактивная конформация;

Спирализация в интерфазе;

Содержание структурных генов;

Интенсивное окрашивание по G-методике;

Большое количество tandemных повторов.

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

Репликации;

Сплайсинга;

Транскрипции;

Трансляции;

Процессинга.

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

Фосфорилирование гистонов;

Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

Специфическое метилирование цитозина в CG-динуклеотидах;

Ацетилирование гистонов;

Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

К наиболее частым хромосомным aberrациям в материале из самопроизвольных выкидышей первого триместра беременности относятся:

Г. Трисомия 15 хромосомы;

А. Триплоидия;

В. Трисомия 21 хромосомы;

Б. Тетраплоидия;

Д. Структурные aberrации.

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.

А2; Б3

А2; Б4

А1; Б2

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.

А3; Б1,2,4

А1,4; Б 2,3

Б1,2,3,4

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 у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;

Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя Робертсоновской транслокации,

которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом.

Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

Уникальных последовательностей;
Полиндромных последовательностей;
Рассеянных повторяющихся последовательностей;
Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;
Триплетных повторов.

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

Эритроциты;
Нейтрофилы;
Моноциты;
Лимфоциты;
Мышечные клетки.

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

Конформацией рибосомных белков;
Последовательностью нуклеотидов мРНК;
Последовательностью нуклеотидов тРНК;
Активностью ферментов посттрансляционной модификации;
Последовательностью нуклеотидов рРНК.

Теломера – это:

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

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.

А2,5,6; Б1,3,4,7

А1,4,6; Б 1,3,4

А2,5,7; Б 1,2,3

У грудного ребенка в возрасте 2 месяцев обнаружен ринит с гнойно-кровянистыми выделениями, поражена кожа на ладонях, подошвах, вокруг рта, в области гениталий. Отмечаются поражения ЦНС, судорожный синдром. В дальнейшем возникли кератит, глухота и поражение зубной эмали. Этот комплекс симптомов характерен для:

- В. Врожденного сифилиса;
- А. Токсоплазмозной инфекции;
- Б. Герпетической инфекции;
- Г. Эндокринной эмбриопатии;
- Д. Фетального алкогольного синдрома.

Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- Д. Кинетохоры.
- А. Теломеры;
- Б. Спутники;
- В. Центромеры;
- Г. Спутничные нити;

Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:

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

К мальформациям относится:

- А. «Лицо Поттер»;
- Г. Паратестикулярная локализация селезенки;
- Б. Килевидная грудная клетка;
- В. Косолапость;
- Д. Задержка внутриутробного развития плода.

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
 - А4; Б2; В1
 - А1; Б1; 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.

Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Принципы лечения: 1. Этиологический; 2. Патогенетический; 3. Заместительный; 4. Симптоматический; 5. Не поддаются лечению.

- А4; Б2

A4; Б4

A5; 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. Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1. Ретровирусные; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4. Плазмидные; 5. Космидные.

A3, Б4

A4; Б3

A1; Б4

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

Г. Рестрикция;

А. Гидролиз ДНК;

Б. Комплементарность цепей ДНК;

В. Амплификация;

Д. Денатурация.

Как перекалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения.

проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;

функциональный анализ in vivo;

функциональный анализ in vitro;

проведение сегрегационного анализа в семье;

все верно.

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

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.

Теломерные районы хромосом обычно состоят из:

Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;

Рассеянных повторяющихся последовательностей;

Уникальных последовательностей;

G/C-богатых последовательностей;

А-Т-богатых последовательностей.

Молекула тРНК:

Имеет форму “трилистника”;
Служит затравкой при репликации ДНК;
Является компонентом рибосомы;
Не перемещается за пределы ядра;
Является записью структуры полипептидной цепи.

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

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

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. Принципы лечения: 1. Этиологический; 2. Патогенетический; 3. Заместительный; 4. Симптоматический; 5. Не поддаются лечению.

А4, Б4

А3; Б4

А4; Б3

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

Дискретно;
Непрерывно;
Отсрочено;
С помощью фрагментов Окасаки;
Ускоренно.

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).

А5; Б1

А4; Б1

А5; Б3

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

- Блоков низкокопийных повторов;
- Структурных генов;
- Микросателлитных последовательностей;
- Альфа-сателлитных последовательностей;
- Полииндромных повторов

Молекула рРНК:

- Не перемещается за пределы ядра;
- Служит затравкой при репликации ДНК;
- Является компонентом рибосомы;
- Имеет форму “трилистника”;
- Является записью структуры полипептидной цепи.

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

- ГУУ;
- АЦЦ;
- УУА;
- ЦЦГ;
- УАЦ.

Кластер импринированных генов в норме:

- В. Гиперэкспрессируется;
- А. Экспрессируется с обеих хромосом;
- Г. Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы;
- Б. Не экспрессируется;
- Д. Характеризуется отсроченной экспрессией.

Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

- А. Анеуплоидным;
- В. Диплоидным;
- Б. Гаплоидным;
- Г. Полиплоидным;
- Д. Тетраплоидным.

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

- Г. Повышенная экспрессия;
- А. Биаллельная экспрессия;
- В. Аллельспецифическая экспрессия;
- Б. Отсутствие экспрессии;
- Д. Снижение экспрессии.

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

- Нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную

патологию;

Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;

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).

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.

А5; Б2; В4; Г1; Д3

А3; Б4; В2; Г1; Д5

А3; Б2; В4; Г1; Д5

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

Б. Хромосомные аберрации;

А. Генные мутации;

В. Геномные мутации;

Г. Генные и геномные мутации;

Д. 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. Хромосомный набор: А. Гаплоидный; Б. Диплоидный; В. Триплоидный. Число хромосом: 1. 22; 2. 23; 3. 46; 4. 47; 5. 69.

А2; Б3; В4

А2; Б3; В5

А5; Б3; В2

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

В. Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл;

Г. Аллельной делеции локуса;

Б. Соматической мутации в гене;

А. Герминальной мутации в гене;

Д. Гиперэкспрессии гена.

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:

- Б. 70%;
- В. 60%;
- А. 75%;
- Д. 40%.
- Г. 50%;

Наиболее частой причиной возникновения врожденных деформаций являются:

- Б. Врожденные пороки развития;
- А. Механические причины;
- В. Функциональные нарушения;
- Г. Тератогенные воздействия;
- Д. Генные мутации.

Дрейф генов связан с:

- Г. Нарушением панмиксии;
- А. Уровнем мутационного процесса;
- В. Случайным распределением генов в популяции малого размера;
- Б. Уровнем отбора;
- Д. Снижением уровня гетерозигот.

Единицей генетической карты генома является:

- В. Хромосмные бенды;
- Г. Клонированные фрагменты ДНК;
- Б. Нуклеотид;
- А. Сантиморганида;
- Д. Экзоны и интроны.

Кластер импринированных генов в норме:

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