

Вопросы с вариантами ответов по специальности «Генетика» (Высшая 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/>

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

- А. Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;
- В. Нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;
- Б. Два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала - в первом, а затем – во втором делении мейоза;
- Г. Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы;
- Д. Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации (которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом).

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

Процессинг - это:

- А. Связывание репрессора с белком;
- В. Созревание пре-рНК в ядре;
- Б. Удвоение ДНК;
- Г. Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы;

Д. Связывание транскрипционного фактора с промотором.

На долю хромосомы X человека приходится:

Г. Более 50 % всего генетического материала;

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

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

В. Более 20 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

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

В ДНК встречаются комплементарные пары:

В. Г-Ц и А-Ц;

Г. А-Ц и Ц-А;

А. Т-Г и А-Т;

Б. А-Т и Г-Ц;

Д. Ц-А и Т-Г.

Кластер импринированных генов в норме:

Б. Не экспрессируется;

В. Гиперэкспрессируется;

А. Экспрессируется с обеих хромосом;

Г. Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы;

Д. Характеризуется отсроченной экспрессией.

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

В. Тоже экспрессируется;

Г. Его экспрессия несколько снижена;

Б. Имеет повышенную экспрессию;

А. Не экспрессируется;

Д. Характеризуется отсроченной экспрессией.

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.

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

А. Доминантными генами;

Б. Рецессивными генами;

В. Цитоплазматической наследственностью;

Г. Хромосомными трисомиями;

Д. Тератогенными воздействиями.

Молекула РНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот;
- Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;
- Д. Сахара (рибозы), аминокислот.

Теломерные районы хромосом обычно состоят из:

- А. Рассеянных повторяющихся последовательностей;
- В. Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;
- Б. Уникальных последовательностей;
- Г. G/C-богатых последовательностей;
- Д. А-Т-богатых последовательностей.

Нуклеотид состоит из:

- Б. Сахара, фосфата и азотистого основания;
- А. Фосфата и азотистого основания;
- В. Аминокислоты и азотистого основания;
- Г. Сахара и фосфата;
- Д. Сахара и азотистого основания.

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

- Б. Репликации;
- А. Сплайсинга;
- В. Транскрипции;
- Г. Трансляции;
- Д. Процессинга.

Триплет - это:

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

Гибридизация *in situ* с мечеными зондами позволяет:

- В. Исследовать нуклеотидный состав зонда;
- Г. Исследовать расстояние между зондами;
- Б. Изучить рестриктную карту зонда;
- А. Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе;
- Д. Определить последовательность расположения генов в хромосоме.

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:

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

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

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:

- В. 25%;
- Г. 10%.
- А. 100%;
- Б. 50%;

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

- А. Все дети будут больны;
- В. 25%;
- Б. 50%;
- Г. Риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы;
- Д. Все дети будут здоровы.

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:

- В. 0%;
- А. 100%;
- Д. Все девочки будут больны, мальчики здоровы.
- Б. 25%;

Г. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

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:

- Д. Риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).
- А. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;
- Б. Все девочки будут больны, мальчики здоровы;
- В. 50%;
- Г. 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. Типы перестроек: А. Геномные; Б. Хромосомные. Перестройки: 1. Инверсии; 2. Полиплоидии; 3. Транслокации; 4. Делеции; 5. Трисомии; 6. Полисомии; 7. Дубликации.

- А5,6; Б3,4,7
- А2,5,6; Б1,3,4,7
- А2,5,6; Б1,2,3

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

- А1,4; Б2; В4
- А1,6; Б2; В3,4
- А3,4; Б2; В1,6

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. 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.

- А -1; Б-2,3,4
- Б-1,2,3,4
- А -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. Перестройка у носителя: А. Сбалансированная реципрокная транслокация; Б. Робертсоновской транслокации. Количество гамет: 1. 6; 2. 4; 3. 8; 4. 2; 5. 1.

А1; Б2

А2; 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. 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.

А3, Б1, В2, Г4

А4, Б1, В2, Г3

А3, Б1, В3, Г2

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;

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 Эдвардтса; 2. Нейрофиброматоз; 3. Хореи Гентингтона; 4. Миодистрофия Дюшена; 5. Адено-генитальный синдром.

А-2,3; Б5; В4

А5; Б2,3; В4

А4,5; Б4; В2,3

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:

Б. Дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.);

А. Хромосомное заболевание;

В. Расщелина губы и/или неба;

Г. Множественные врожденные пороки развития;

Д. Синдром Марфана.

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

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:

А. В конце гена;

В. В начале гена;

Б. В середине гена;

Г. Сразу после иницирующего кодона;

Д. Перед терминирующим кодоном.

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.

А2, Б1

А1, Б2

А1, Б4

На молекулярном уровне теломера состоит из:

А. Структурных генов;

В. Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;

Б. Альфа-сателлитных последовательностей;

Г. GC-богатых последовательностей;

Д. Рассеянных повторов.

Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:

- А. Один хромосомный разрыв;
- Б. Два хромосомных разрыва;
- В. Не менее трёх хромосомных разрывов;
- Г. Хромосомные разрывы не нужны;
- Д. Множественные хромосомные разрывы.

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

- Можно на ранних сроках;
- Никогда нельзя;
- По решению врача;
- Только в случаях тяжелых заболеваний;
- Можно в конце I триместра.

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

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

Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:

- А. Парами фосфатов;
- Б. Парами азотистых оснований;
- В. Парами нитратов;
- Г. Фосфатом и сахаром;
- Д. Сахаром и азотистым основанием.

Молекула ДНК представляет собой:

- В. Трилистник;
- Г. Соединение бензольных колец;
- А. Одноцепочечную молекулу;
- Б. Двухцепочечную молекулу;
- Д. Полипептид.

Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся мобильные элементы:

- Б. Тандемные повторы;
- Г. Палиндромы;
- А. Простые повторы;
- В. Рассеянные повторы;
- Д. Уникальные последовательности.

"Фабриками белка" в клетке являются:

- Б. Митохондрии;
- А. Рибосомы;
- В. Цитоплазма;
- Г. Пероксисомы;
- Д. Лизосомы.

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

Единицей генетической карты генома является:

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

Построение физической карты это:

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

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

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

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%.

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

- Г. К семи годам;
- А. Сразу после рождения;
- Б. Через шесть месяцев;
- В. Через три года;
- Д. К восемнадцати годам.

Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:

- Б. 0,1%;
- Г. 5%;
- А. 3%;
- В. 1%;
- Д. 10%.

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:

- Б. 10%;
- Общепопуляционный риск;
- В. 25%;
- Г. 50%.

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:

- Б. 66%;
- А. 100%;
- В. 50%;
- Г. 75%;
- Д. Около 0%.

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:

- Б. 50%;
- Г. Риск для мальчиков 50%, а девочки будут здоровы;
- А. Все дети будут здоровы;
- В. 25%;
- Д. Все дети будут больны.

Гемофилия наследуется по X сцепленному доминантному типу. Пробанд (больной мужчина) женат на своей родственнице, отец которой также болен гемофилией. Вероятность рождения больных детей в этом браке составляет:

- Б. 50% независимо от пола;
- А. 100% для сыновей и 0% для дочерей;
- В. 50% для сыновей и 0% для дочерей;
- Г. 25% независимо от пола;
- Д. 0% независимо от пола.

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; Б4
- А4; Б3
- А3; 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. 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.

- А 1,4,5; Б 2,3,5
- А2,3,5 Б1,4
- А2,3,5; Б1,4,5

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. 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.

- А3; Б2; В4; Г1; Д5
- А3; Б2; В4; Г5; Д1
- А5;Б2; В4; Г1; Д3

Геном человека это:

- Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма;

- А. Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов;
- В. Энергетический аппарат клетки;
- Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке;
- Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке.

Процесс трансляции осуществляется:

- Б. В лизосомах;
- Г. В цитоплазме;
- А. В ядре клетки;
- В. В рибосомах;
- Д. На клеточной мембране.

В процессе сплайсинга происходит:

- В. Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта;
- А. Удвоение ДНК;
- Б. Синтез РНК;
- Г. Синтез белка;
- Д. Синтез АТФ.

Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:

- А. “Защиты” бактериальной клетки от чужеродной ДНК;
- Д. Регуляции экспрессии структурных генов.
- Б. Расщепления ДНК в специфических сайтах;
- В. Применения для получения рекомбинантных ДНК;
- Г. Использования для идентификации и анализа генов;

Импринт – это:

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

В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:

- В. Диминуция (потеря определённой части) хроматина;
- Г. Репликация центромерных областей хромосом;
- Б. Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами;
- А. Репликация хромосом;
- Д. Укорочение теломеры .

Молекула ДНК состоит из:

- А. Аминокислот;
- В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;
- Д. Сахара (рибозы), аминокислот.

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

- Г. Донорно-акцепторные связи;
- Б. Фосфодиэфирные связи;
- А. Водородные связи;
- В. Полипептидные связи;
- Д. Ионные взаимодействия.

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- Б. Рецессивными генами;
- А. Доминантными генами;
- В. Цитоплазматической наследственностью;
- Г. Хромосомными трисомиями;
- Д. Тератогенными воздействиями.

ДНК-зонд – это:

- Б. Единичные рассеянные нуклеотиды;
- В. Последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза;
- А. Последовательности ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов;
- Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.
- Г. Последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов;

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

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:

- А. Все дети будут больны;
- В. 50%;
- Б. 75%;
- Г. 25%;
- Д. Около 0%.

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:

- А. Все дети будут больны;
Д. 1/9.
Б. 3/4;
В. 2/3;
Г. 4/9;

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

- А. 100%;
Д. Все девочки будут больны, мальчики здоровы.
Б. 50%;
В. 25%;
Г. 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. 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 инсулин-зависимом диабете.

- А1,2; Б3,4
А2; Б3,4
А1,2; 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 перестроек: А. Геномные; Б. Хромосомные. Перестройки: 1. Инверсии; 2. Полиплоидии; 3. Транслокации; 4. Делеции; 5. Трисомии; 6. Полисомии; 7. Дупликации.

- А2,5,7; Б1,3,4,6
А2,5,6; Б1,3,4,7
А1,3,4,7; Б2,5,6

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. 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.

- А2; Б1
А1; Б2
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. Хромосомы: А. X; Б. Y. Типы хромосом: 1. Субметацентрик среднего размера; 2. Малый метацентрик; 3. Крупный акроцентрик; 4. Крупный метацентрик; 5. Субметацентрик среднего размера.

А2, Б5

А1, Б4

А1, Б5

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:

В. 50%;

Г. 25%;

А. Все дети будут больны;

Б. 75%;

Д. Около 0%.

Теломера – это:

Г. Концевые участки хромосом;

А. Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча;

Б. Участок прикрепления веретена деления;

В. Участок, играющий главную роль в делении клетки;

Д. Участки хромосомных плеч.

Синаптонемный комплекс – это:

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

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

А. Рецепторы сложной субъединичной структуры, которые формируются на цитоплазматической мембране;

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

Д. Комплекс Гольджи.

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

Г. Около 200 на клетку;

А. 1-2 на клетку;

В. Около 50 на клетку;

Б. 5-6 на клетку;

Д. Более 1000 на клетку.

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

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

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

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

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

- Г. Происходит кроссинговер;
- А. Репликация хромосом;
- Б. Репликация не имеет места;
- В. Происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина;
- Д. Происходит спирализация хромосом.

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

- А. Конформацией рибосомных белков;
- Б. Последовательностью нуклеотидов мРНК;
- В. Последовательностью нуклеотидов мРНК;
- Г. Активностью ферментов посттрансляционной модификации;
- Д. Последовательностью нуклеотидов рРНК.

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;

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:

- Б. 50%;
- Г. 25%;
- А. 60%;
- В. 40%;
- 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.

Образование «химерных» генов часто приводит к:

- Образование химерных генов не возможно
- Г. Наследственным моногенным заболеваниям;
 - Активации онкосупрессоров;
 - Б. Активации онкогенов;
 - Д. Аллельспецифической экспрессии.

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

- Г. 1/3;
- А. Все дети будут больны;
- Б. 3/4;
- В. 2/3;
- Д. 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.

Тип оснований: А. Пурины; Б. Пиримидины. Название оснований: 1. Аденин; 2. Тимин; 3. Гуанин; 4. Цитозин.

- А3; Б2,4
- А1,3; Б2,4
- А1,3; 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.

Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Принципы

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

A4; Б4

A3; Б4

A2; 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.

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.

A2, Б4, В3

A2, Б3, В4

A3, Б4, В2

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.

Заболевание: 1. Врожденные пороки сердца; 2. Миодистрофия Дюшенна; 3.

Пилоростеноз; 4. Фенилкетонурия. 5. Нейрофиброматоз.

A1, Б4

A4; 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.

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.

A3; Б2; В1; Г4

A4; Б1; В2; Г3

A3; Б1; В2; Г4

Секвенирование ДНК представляет собой:

Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками;

А. Определение последовательности аминокислот в белке;

Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК;

В. Метод "сортировки" хромосом;

Д. Исследование идентификации белков.

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

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

Построение физической карты это:

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

Какой фермент участвует в процессе репликации:

- Б. ДНК-полимераза;
- А. РНК-полимераза;
- В. Нуклеаза;
- Г. Теломераза;
- Д. Фосфоорилаза.

Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:

- В. Телофазы;
- Г. Интерфазы;
- А. Анафазы;
- Б. Метафазы;
- Д. Профазы.

Геном человека это:

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

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

- В. Геномные мутации;
- Г. Генные и геномные мутации;
- Б. Хромосомные aberrации;
- А. Генные мутации;
- Д. Геномные и хромосомные мутации.

Клонирование ДНК предполагает:

- В. ПЦР;

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

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

- Б. Специфическое метилирование цитозина в CG-динуклеотидах;
- А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- В. Ацетиллирование гистонов;
- Г. Фосфорилирование гистонов;
- Д. Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

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

- Г. 8-10 млн.;
- А. 1-1,5 млн.;
- Б. 2-3 млн.;
- В. 4-6 млн.;
- Д. Более 10 млн.

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:

- Г. 75%;
- А. Около 0%;
- В. 50%;
- Б. 25%;
- Д. 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. 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.

- А1,8; Б5,6; В3,7
- А1,4,8; Б2,5,6; В3,7
- А1,3,7; Б5,6; В4,8

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.

А1, Б5

А5, Б4

А5, 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.

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, Б1

А4, Б1

А1, 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.

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. Мультифакторная.

А1, Б3, В5

А2, Б5, В2

А1, Б4, 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. **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.

Б2,3, В4, Д1

Б1, В2; Д4

Б4, В2,3, Д1

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

А. Биаллельная экспрессия;

В. Аллельспецифическая экспрессия;

Б. Отсутствие экспрессии;

- Г. Повышенная экспрессия;
- Д. Снижение экспрессии.

Первичное нерасхождение хромосом – это:

- В. Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;
- Г. Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;
- А. Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;
- Б. Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;
- Д. Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (в 1-м, или во 2-м мейотическом делении).

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

- Г. Генные и геномные мутации;
- Б. Хромосомные аберрации;
- А. Генные мутации;
- В. Геномные мутации;
- Д. Геномные и хромосомные мутации.

Молекула тРНК:

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

Расстояние между генами для физической карты определяется по:

- А. Частоте кроссинговера между ними;
- Б. Количество нуклеотидных пар между ними;
- В. Количество хромосомных бэндов между их локусами;
- Г. Количество других генов между ними;
- Д. Количество повторяющихся единиц.

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

- Б. 5%;
- В. 4%;
- А. 10%;
- Д. 1,9%.
- Г. 2,5%;

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

- Б. Имеет повышенную экспрессию;

- А. Не экспрессируется;
- В. Тоже экспрессируется;
- Г. Его экспрессия несколько снижена;
- Д. Характеризуется отсроченной экспрессией.

Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет:

- В. 3-4 млн.;
- Г. 5-6 млн.;
- Б. 2-3 млн.;
- А. 1-1,5 млн.;
- Д. 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. Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1. Ретровирусные; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4. Плазмидные; 5. Космидные.

- А3; Б4
- А4; Б3
- А1; 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. Уровень массового обследования беременных женщин: А. Первый; Б. Второй. Служба, осуществляющая обследование: 1. Акушерско-гинекологическая; 2. Медико-генетическая; 3. Терапевтическая; 4. Хирургическая; 5. Педиатрическая.

- А1; Б2
- А2; Б1
- А5; 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. 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.

- Б1, В2,3, Д4
- Б4, В1, Д2,3
- Б4, В2,3, 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. 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

Половыми хромосомами называются хромосомы:

В. Наличие которых в кариотипе определяет пол организма;

А. Половых клеток;

Б. Участвующие в кроссинговере;

Г. Содержащие только гены, детерминирующие развития пола;

Д. Группы А.

Единицей генетической карты генома является:

Б. Нуклеотид;

А. Сантиморганида;

В. Хромосмные бенды;

Г. Клонированные фрагменты ДНК;

Д. Экзоны и интроны.

Репликация ДНК – это процесс:

В. Удвоения молекулы ДНК;

А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь;

Б. Удвоения молекулы РНК;

Г. Передачи информации с ДНК на РНК;

Д. Вырезание интронов.

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

Г. Установлению постоянства частот аллелей;

А. Снижению доли доминантных гомозигот;

В. Снижению доли гетерозигот;

Б. Снижению доли рецессивных гомозигот;

Д. Установлению постоянства частот генотипов.

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 неотягощена:

В. Все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии;

А. Все мальчики будут больны;

- Б. Половина мальчиков будут больными;
- Г. Все девочки будут больны.

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:

- Г. 1/16;
- А. 4/9;
- В. 3/16;
- Б. 1/9;
- Д. 1/11.

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

- А. 100%;
- Б. 50%;
- В. 25%;
- Г. 12,5%;
- Д. Все мальчики будут здоровы.

Дочь больного гемофилией имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. Риск заболевания для ее внука от дочери составляет:

- Б. 50%;
- Г. 12,5%;
- А. 100%;
- В. 25%;
- Д. Риск для внука отсутствует.

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

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

Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

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

Д. Тетраплоидным.

Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

- Г. Полидромных последовательностей;
- А. Рассеянных повторяющихся последовательностей;
- В. Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;
- Б. Уникальных последовательностей;
- Д. Триплетных повторов.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

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

Гибридизация *in situ* с локус специфическими пробами 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.

Векторная система – это:

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

Центр регуляции импринтинга представляет собой:

- В. Дифференциально метилированный район ДНК;
- А. Структурный ген;
- Б. Повторяющийся элемент;
- Г. Гетерохроматиновый район;
- Д. Эухроматиновый район.

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

- Б. Все мальчики будут больны;
- Г. Все девочки будут больны;
- А. Все мальчики будут здоровы;
- В. В среднем, половина мальчиков будут больными;
- Д. Все дети будут здоровы.

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

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

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

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

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

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

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

- В. Полипептидные;
- Г. Донорно-акцепторные;
- А. Водородные;
- Б. Фосфодиэфирные;
- Д. Ковалентные.

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

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

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

- А. Моноциты;
- Г. Лимфоциты;
- Б. Эритроциты;
- В. Нейтрофилы;
- Д. Мышечные клетки.

Для эухроматина характерны:

- В. Интенсивное окрашивание по G-методике;
- Г. Неактивная конформация;
- А. Спирализация в интерфазе;
- Б. Содержание структурных генов;
- Д. Большое количество tandemных повторов.

Кластер импринированных генов в норме:

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

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

- В. Беседа проводится с двумя супругами;
- Г. Муж получает информацию без учета
- Б. Информацию о риске получает муж;
- А. Генетический риск сообщается только женщине;
- Д. Информацию о риске получают родственники.

Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:

- Г. 25%;
- А. 10%;
- В. 5%;
- Б. 1%;
- Д. 50%.

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:

- В. 25%;
- Г. 10%;
- А. Все дети будут больны;
- Б. 50%;
- Д. Все дети будут здоровы.

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:

- Г. 10%;
- А. Все дети будут больны;

- В. 25%;
- Б. 50%;
- Д. Все дети будут 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. 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

А1,2,3; Б2

А1; Б2,3

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.

А2, Б4

А3, Б4

А3, Б5

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:

А. 100%;

Б. 50%;

В. 25%;

Г. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

Д. Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

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

Г. Перицентрическая инверсия;

А. Интерстициальная делеция;

В. Инсерция;

Б. Терминальная делеция;

Д. Теломерная делеция.

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

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

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

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

Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:

- В. 5%;
- Г. 10%;
- А. 0,1%;
- Б. 0,8%;
- Д. 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. 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
- А8; Б2,5,6; В7
- А1,4,8; Б3,7; В 2,5,6

Гетерогаметным называется:

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

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.

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

- В. Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;
- Г. Не влияет на активность гена;
- Б. Усилению транскрипционной активности гена;
- А. Подавлению транскрипционной активности гена;
- Д. Незначительному снижению транскрипционной активности.

Дрейф генов связан с:

- В. Случайным распределением генов в популяции малого размера;
- А. Уровнем мутационного процесса;
- Б. Уровнем отбора;
- Г. Нарушением панмиксии;
- Д. Снижением уровня 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. Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Принципы лечения: 1. Этиологический; 2. Патогенетический; 3. Заместительный; 4. Симптоматический; 5. Не поддаются лечению.

- А3, Б4
- А4, Б4
- А4, Б1

В состав нуклеосом входят:

- Б. ДНК и рибонуклеопротеиды;
- А. ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;
- В. РНК и негистоновые белки;
- Г. РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;
- Д. ДНК и гистоновый белок H1.

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

- В. Отсрочено;
- Г. С помощью фрагментов Окасаки;
- Б. Дискретно;
- А. Непрерывно;
- Д. Ускоренно.

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

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

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.

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:

- В. 25%;
- А. Около 0%;
- Г. 50%;
- Б. 10%;
- Д. 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. 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.

- А1; Б5; В3
- А5; Б1; В3
- А3; 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. Хромосомный набор: А. Гаплоидный; Б. Диплоидный; В. Триплоидный. Число хромосом: 1. 22; 2. 23; 3. 46; 4. 47; 5. 69.

- А1; Б3; В5
- А2; Б3; В5
- А2; Б3; 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. 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.

А2,4; Б 1

А4; Б 3, 1

А1,2; Б 3, 4

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

Г. ЦЦГ;

А. АЦЦ;

Б. ГУУ;

В. УУА;

Д. УАЦ.

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.

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

В. Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;

Г. Не влияет на активность гена;

Б. Усилению транскрипционной активности гена;

А. Подавлению транскрипционной активности гена;

Д. Незначительному снижению транскрипционной активности.

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.

А3, Б1, В5

А5, Б1, В3

А5, Б3, В1

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

А1,2; Б3,4,5

А1,2,3; Б5; В5

А1,5; Б2,3,4

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

Г. Геномные мутации;

А. Изменение числа хромосом;

Б. Генные мутации;

В. Сбалансированные транслокации;

Д. Тератогенные воздействия.

Молекула рРНК:

В. Является компонентом рибосомы;

А. Служит затравкой при репликации ДНК;

Б. Имеет форму “трилистника”;

Г. Не перемещается за пределы ядра;

Д. Является записью структуры полипептидной цепи.

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

Г. Анализ высоко вариабельных маркеров ДНК;

А. Полисимптоматический метод;

Б. Анализ групп крови;

В. Анализ дерматоглифики;

Д. Тест по пересадке кожи.

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:

А. 100%;

В. 50%;

Б. 75%;

Г. 25%;

Д. 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.

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

А3, Б4

А3, Б1

А2, 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-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевание: 1. Врожденные пороки сердца; 2. Эпилепсия; 3. Пилоростеноз; 4. Фенилкетонурия.

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. Заболевание: 1. Врожденные пороки сердца; 2. Миодистрофия Дюшенна; 3. Пилоростеноз; 4. Фенилкетонурия. 5. Нейрофиброматоз."

А2; Б4

А3; Б1

А4, Б5

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

Д. Кинетохоры.

А. Теломеры;

Б. Спутники;

В. Центромеры;

Г. Спутничные нити;

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

Б. Одно;

В. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;

А. Ни одного;

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

Д. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

Расстояние между генами для физической карты определяется по:

Г. Количеству других генов между ними;

А. Частоте кроссинговера между ними;

Б. Количеству нуклеотидных пар между ними;

В. Количеству хромосомных бэндов между их локусами;

Д. 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. 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.

А1,6; Б2; В3,4

А1,6; Б3,4; В2

А3,4; Б2; В1,6

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. 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.

А3; Б4

А4; Б1

А2; Б4

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:

Г. Все мальчики больны, девочки здоровы;

А. 100% независимо от пола;

В. 50% независимо от пола;

Б. 75% независимо от пола;

Д. Все девочки больны, мальчики здоровы.

Белок-кодирующий ген – это:

Б. Фрагмент полипептидной цепи;

А. Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь;

В. Альфа-сателлитная последовательность ДНК;

Г. Повторяющаяся последовательность ДНК;

Д. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции.

Патология кинетохора одной митотической хромосомы может привести к возникновению:

- Г. Трёх полюсов у веретена деления;
- А. Полиплоидной клетки;
- Б. Анеуплоидной клетки;
- В. Двухъядерной клетки;
- Д. Эндомитоза.

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

- Б. Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены;
- В. Клонированные последовательности сателлитной ДНК;
- А. ДНК хромосомных фрагментов разной длины;
- Г. Клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных хромосом;
- Д. Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы.

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

- Б. В геноме митохондрий;
- А. В длинном плече хромосомы X;
- В. В коротком плече хромосомы 15;
- Г. В коротком плече хромосомы 1;
- Д. В одной из хромосом группы C.

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.

А2,3,4; Б4,5

А1,3; Б4,5

А1,3; Б2,4

В метафазе митоза хромосомы:

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

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

- Г. Альфа-сателлитных последовательностей;
- Б. Блоков низкокопийных повторов;
- А. Структурных генов;
- В. Микросателлитных последовательностей;

Д. Полиндромных повторов

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

- Г. Рестрикция;
- А. Гидролиз ДНК;
- Б. Комплементарность цепей ДНК;
- В. Амплификация;
- Д. Денатурация.

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.

А1,4, Б2, В5

А3, Б2,5, В1,4

А1,4, Б2,5, 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. 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;Б1

А1; Б4

А4; Б1

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

- Б. Комплементарность цепей ДНК;
- А. Гидролиз ДНК;
- В. Амплификация;
- Г. Рестрикция;
- Д. Денатурация.

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

Б. 50%;

А. 100%;

В. 25%;

Г. 12.5%;

Д. Риск для сына отсутствует.

Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y:

- А. Приблизительно одинаково;
- Б. В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y;
- В. В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X;
- Г. В хромосоме Y полностью отсутствуют;
- Д. В хромосоме X полностью отсутствуют.

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 x.

Б1; В3; Г4; Д2

Б3; В2; Г4; Д1

Б2; В3; Г4; Д1