

Здесь последовательно представлены вопросы по специальности "Генетика".

Сперва идёт первая категория, потом вторая, потом высшая. Сделано это для быстрого поиска нужного вам вопроса и ответа.

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/>

С X-хромосомой сцеплен ген:

Адреногенитального синдрома;

Гемофилии А;

Синдрома Клайнфельтера;

Синдрома Шерешевского-Тернера;

Синдрома геморрагической телеангиэктазии.

Если здоровый мужчина женат на женщине с аутосомно-рецессивной формой врожденной глухоты, и этот брак не является родственным, то риск унаследования глухоты для их детей составляет:

1/2;

3/4;

1/8;

Очень низкую величину (близкую к нулю);

Величину, близкую к 100%.

"Фабриками белка" в клетке являются:

Цитоплазма;

Пероксисомы;

Митохондрии;

Рибосомы;

Лизосомы.

В состав нуклеосом входят:

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

В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:

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

Секвенирование ДНК представляет собой:

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

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

Физические;
Хромосомные;
Нуклеотидные;
Генетические;
Рестрикционные.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

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

Процессинг - это:

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

Процесс трансляции осуществляется:

В ядре клетки;

В рибосомах;
В лизосомах;
В цитоплазме;
На клеточной мембране.

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

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

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

Репликации;
Сплайсинга;
Транскрипции;
Трансляции;
Процессинга.

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

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

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

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

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

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

Вероятность рождения еще одного больного ребенка у здоровых родителей,

которые имеют трех больных муковисцидозом детей, составляет:

50%;

Риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы;

Все дети будут больны;

25%;

Все дети будут здоровы.

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

Все дети будут больны;

50%;

25%;

10%;

Все дети будут здоровы.

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

Все дети будут больны;

1/9.

3/4;

2/3;

4/9;

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

Усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса;

Не влияет на активность гена;

Усилению транскрипционной активности гена;

Подавлению транскрипционной активности гена;

Незначительному снижению транскрипционной активности.

Векторную емкость определяет:

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

Суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента;

Наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет размножаться.

Размер самой векторной последовательности;

Наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться;

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

0,4 - 0,5;
0,5 - 0,6;
0,2 - 0,3;
0,8 - 1,0.
0,7 - 0,8;

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

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

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

А2; Б1
А3; Б4
А1; Б3

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

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

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

А3, Б5
А1; Б2
А5; Б4

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

Все дети будут больны;

75%;

50%;

25%;

Около 0%.

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

Дубликации.

А1,4,5,7; Б2,4,5

А3,6,7; Б2,5,6

А2,5,6; Б1,3,4,7

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

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

А1; Б4; В2; Г5

А5; Б3; В4; Г1

А3, Б1, В2, Г4

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

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

А2; Б3; В5

А1,2; Б3; В4,5

А2; Б3; В4,5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1.

Ретровирусные ; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4. Плазмидные; 5. Космидные.

A4; Б1

A2; Б5

A3, Б4

В ДНК встречаются комплементарные пары:

A-Т и Г-Ц;

Т-Г и А-Т;

Г-Ц и А-Ц;

А-Ц и Ц-А;

Ц-А и Т-Г.

Молекула рРНК:

Является компонентом рибосомы;

Служит затравкой при репликации ДНК;

Имеет форму “трилистника”;

Не перемещается за пределы ядра;

Является записью структуры полипептидной цепи.

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

Донорно-акцепторные связи;

Фосфодиэфирные связи;

Водородные связи;

Полипептидные связи;

Ионные взаимодействия.

Теломерные районы хромосом обычно состоят из:

Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;

Рассеянных повторяющихся последовательностей;

Уникальных последовательностей;

G/C-богатых последовательностей;

A-T-богатых последовательностей.

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

Водородные;

Фосфодиэфирные;

Полипептидные;

Донорно-акцепторные;

Ковалентные.

Половыми хромосомами называются хромосомы:

Содержащие только гены, детерминирующие развития пола;

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

Молекула ДНК представляет собой:

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

Какой фермент участвует в процессе репликации:

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

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

A2,4; B5; B1,3

A3,5; B1,2; B4

A1,4; B2,5; B3

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

В процессе сплайсинга происходит:

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

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

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

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

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

Построение физической карты это:

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

Дрейф генов связан с:

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

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

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

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

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

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

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

A2,5,7; B3,4; B 1,5,8
A3,6,8; B1,7,8; B2,4,6

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

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

Импринт – это:

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

Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:

5%;
10%;
1%;
25%;
50%.

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

50%;
Около 0%;
10%;
25%;
100%.

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

A1; B2
A3; B5
A4; B1

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

А2; Б3

А4, Б1

А1; Б5

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

А1; Б4

А3; Б5

А2; Б1

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

А4; Б1; В5; Г3; Д2

А3; Б2; В4; Г1; Д5

А2; Б3; В1; Г5; Д4

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

25%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

100%;

50%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный

компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.
Типы хромосом: А. 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.

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

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

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

Как переквалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения?

функциональный анализ *in vivo*;

все верно.

проведение сегрегационного анализа в семье;

функциональный анализ *in vitro*;

проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;

На долю хромосомы X человека приходится:

Приблизительно 5 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Менее 1 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Более 20 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Более 50 % всего генетического материала;

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

Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:

Регуляции экспрессии структурных генов.

“Защиты” бактериальной клетки от чужеродной ДНК;

Расщепления ДНК в специфических сайтах;

Применения для получения рекомбинантных ДНК;

Использования для идентификации и анализа генов;

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

По решению врача;

Только в случаях тяжелых заболеваний;

Можно на ранних сроках;

Никогда нельзя;

Можно в конце I триместра.

Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

Уникальных последовательностей;

Полидромных последовательностей;

Рассеянных повторяющихся последовательностей;

Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей;
Триплетных повторов.

В метафазе митоза хромосомы:

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

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

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

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

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

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

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

Кластер импринтированных генов в норме:

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

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

75%;

25%;

Все дети будут больны;

50%;

Около 0%.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена чаще всего являются:

Генные мутации;

Изменение числа хромосом;

Сбалансированные транслокации;

Геномные мутации;

Тератогенные воздействия.

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

Аmplификация;

Рестрикция;

Гидролиз ДНК;

Комплементарность цепей ДНК;

Денатурация.

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

4%;

10%;

1,9%.

5%;

2,5%;

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

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

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

A2,3; B4,7; B6,7

A5,7; B3,6; B1,5

A1,6; B2; B3,4.

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

Векторная емкость: А. Наибольшая; Б. Наименьшая. Векторные конструкции: 1.

Ретровирусные; 2. Фаговые; 3. На основе искусственных хромосом дрожжей; 4.

Плазмидные; 5. Космидные.

A5; B2

А3; Б4

А1; Б3

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

А4, Б4

А4; Б2

А5; Б4

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

25%;

100%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

50%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

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

А 1,3; Б 4,5

А 1,3; Б 4,5

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. 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.

А1; Б2

А5; Б3

А2; Б4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный

компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.
Определение: А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой; Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов. **Явление:** 1. Гаплоидия; 2. Тетраплоидия; 3. Делеция; 4. Инверсия; 5. Транслокация.

А3; Б2

А5, Б4

А1; Б5

Молекула ДНК состоит из:

Аминокислот;

Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;

Сахара (рибозы), аминокислот.

На молекулярном уровне теломера состоит из:

GC-богатых последовательностей;

Структурных генов;

Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;

Альфа-сателлитных последовательностей;

Рассеянных повторов.

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

Одно;

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;

Ни одного;

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

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

Диплоидным;

Анеуплоидным;

Гаплоидным;

Полиплоидным;

Тетраплоидным.

Синаптонемный комплекс – это:

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

Рецепторы сложной субъединичной структуры, которые формируются на цитоплазматической мембране;

Белковая структура, возникающая в профазе первого мейотического деления между

двумя гомологичными хромосомами;

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

Комплекс Гольджи.

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

Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;

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

Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин,

сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления;

Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;

Нарушением системы репарации ДНК.

Промотор располагается:

В конце гена;

В начале гена;

В середине гена;

Сразу после иницирующего кодона;

Перед терминирующим кодоном.

Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:

Анафазы;

Метафазы;

Телофазы;

Интерфазы;

Профазы.

Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

Белок → РНК → ДНК;

Белок → ДНК → РНК;

ДНК → РНК → белок;

РНК → ДНК → белок;

РНК → белок → ДНК

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

25%;

60%;

40%;

50%;

10%.

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

Центр регуляции импринтинга представляет собой:

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

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

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

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

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

А3; Б4

А1, Б5

А2; Б1

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

Уровень массового обследования беременных женщин: А. Первый; Б. Второй. Служба, осуществляющая обследование: 1. Акушерско-гинекологическая; 2. Медико-генетическая; 3. Терапевтическая; 4. Хирургическая; 5. Педиатрическая.
А3; Б5
А1; Б2
А4; Б1

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

9,5%;
85%;
95%;
50%;
5%.

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

Никто из эмбрионов;
1/4 эмбрионов;
Все эмбрионы;
3/4 эмбрионов.
1/2 эмбрионов;

Импринт – это:

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

Патология кинетохора одной митотической хромосомы может привести к возникновению:

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

Для эухроматина характерны:

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

Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:

Изучить кариотип больного;

Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;

Получить информацию о мутациях в гене;

Определить ПДРФ;

Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

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

А1; Б1,2,3

А2,3; Б4

А2,4,5; Б3,1,5

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

А2,3,4; Б2,4,5

А1,3,5; Б1,3,4

А2,3,5; Б1,4,5

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

50%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

Риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).

Все девочки будут больны, мальчики здоровы;

25%;

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

В. Х-сцепленный тип; Г. Мультифакториальный; Д. Тип наследования не установлен. Синдромы: 1. Рассела-Сильвера; 2. Микроанофтальма Ленца; 3. Аарскога; 4. Опитца-Фриаса.

Б4, В23, Д1

А4; Б1,2; Г3

А2,3;В1; Д4

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

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

А2; Б4; В5;

А2,3; Б5; В4

А5; Б1; В3;

Молекула РНК состоит из следующих химических соединений:

Аминокислот;

Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;

Сахара (рибозы), аминокислот.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

Хондродистрофии;

Фенилкетонурии;

Нейрофиброматоза;

Хорея Гентингтона;

Синдрома Элерса–Данлоса.

Белок-кодирующий ген эукариот состоит из:

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

Экзоны;

Промотор, иницирующий кодон, экзоны, терминирующий кодон;

Промотор, интроны;

Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон.

Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y:

В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y;

Приблизительно одинаково;

В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X;

В хромосоме Y полностью отсутствуют;

В хромосоме X полностью отсутствуют.

Единицей генетической карты генома является:

Сантиморганида;

Нуклеотид;

Хромосомные бенды;

Клонированные фрагменты ДНК;

Экзоны и интроны.

Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:

Исследовать нуклеотидный состав зонда;

Исследовать расстояние между зондами;

Изучить рестриктивную карту зонда;

Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе;

Определить последовательность расположения генов в хромосоме.

Векторная система – это:

Система набора уникальных последовательностей ДНК;

Система для передачи генетического материала внутрь клетки;

Повторяющаяся последовательность ДНК;

Система бактерия-хозяин;

Полипептидная последовательность.

К протоонкогенам клетки относятся:

Ростовые факторы и их рецепторы;

Гены «домашнего хозяйства»;

Гены- хранители клеточного цикла;

Митохондриальные гены;

Импринтированные гены.

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

Типы перестроек: А. Геномные; Б. Хромосомные. Перестройки: 1. Инверсии; 2.

Полиплоидии; 3. Транслокации; 4. Делеции; 5. Трисомии; 6. Полисомии; 7.

Дупликации.

А1,6; Б2,6,7

А3,4,7; Б1,2,5

А2,5,6; Б1,3,4,7

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

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

пробанда может родиться глухой ребенок, составляет:

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

Репликация ДНК – это процесс:

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

Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:

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

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

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

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

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

Гетерогаметным называется:

- Организм с фенотипическими признаками женского пола;
- Пол, в диплоидной клетке которого имеются две одинаковые половые хромосомы;
- Пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы;
- Организм с фенотипическими признаками мужского пола;

Организм с хромосомными перестройками половых хромосом.

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

Через шесть месяцев;

Сразу после рождения;

Через три года;

К семи годам;

К восемнадцати годам.

Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:

10%;

0,1%;

0,8%;

5%;

25%.

Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:

1%;

3%;

0,1%;

5%;

10%.

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

Вероятность рождения больных детей в этом браке составляет:

100% для сыновей и 0% для дочерей;

50% независимо от пола;

50% для сыновей и 0% для дочерей;

25% независимо от пола;

0% независимо от пола.

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

40%.

75%;

70%;

60%;

50%;

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

25%;

100%;

50%;

12,5%;

Риск для внука отсутствует.

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

0%;

100%;

Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

25%;

Все мальчики будут больны, девочки здоровы;

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

A1,3; B4,5

A2,3,4; B4,5

A1,3; B2,4

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

A1, B2

A3; B5

A4; B1

Молекула тРНК:

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

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

Нуклеотид состоит из:

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

Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:

Центромеры;
Центриоли;
Хромомеры;
Хроматиды;
Спутники.

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

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

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

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

При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз

потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации:

Муж получает информацию без учета

Информацию о риске получает муж;

Генетический риск сообщается только женщине;

Беседа проводится с двумя супругами;

Информацию о риске получают родственники.

Клонирование ДНК предполагает:

ПДРФ;

Встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;

ПЦР;

Блотинг-гибридизация;

Гибридизация in situ.

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

22,5%;

95,5%;

9,5%;

60,5%;

2,5%.

В браке состоят мужчина и женщина с ахондропластической карликовостью. У мужа есть здоровый брат и сестра с тем же заболеванием. Их отец болен, а мать здорова. У жены оба родных брата и сестра здоровы, как и их родители.

Вероятность рождения больного ребенка у больной сестры в браке со здоровым мужчиной составляет:

50%;

100%;

75%;

25%;

Около 0%.

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

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

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

А 3,5; Б1,4; В5,7

А7; Б1,5; В2,6

А1,6; Б2; В3,4

Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся

мобильные элементы:

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

Аутосомно-доминантное наследование характерно для:

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

Теломера – это:

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

Для возникновения робертсоновской транслокации необходимо:

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

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

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

ДНК-зонд – это:

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

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

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

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

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

Кластер импринтированных генов в норме:

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

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

А1,2; Б3,4

А2,3; Б1,4

А1,3; Б2,4

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

100%;

66%;

50%;

75%;

Около 0%.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Заболевания: А. Прогрессирующая мышечная дистрофия; Б. Факоматоз. Основной

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

A3; Б1

A2; Б5

A4; Б4

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

A1; Б5; В4

A2; Б4; В1

A5, Б1, В3

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

A1,2; Б3,4,5

A1,2; Б4,5; В3

A1,5; Б1,3,4; В2,4

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

A1,2; Б 3,4

A2,4; В1,3

A3; Б2; В1,4

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

Дискретно;

Непрерывно;

Отсрочено;

С помощью фрагментов Окасаки;

Ускоренно.

Триплет - это:

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

Образование «химерных» генов часто приводит к:

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

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

Нити веретена;
Центромеры;
Кинетохоры;
Сателлиты;
Хромомеры.

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

А1,3; Б2,4
А1,3; Б4,5
А2,3,4; 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. Тип наследования: А. Аутосомно-рецессивный тип; Б. Аутосомно-доминантный тип; В. Х-сцепленный тип; Г. Митохондриальный; Д. Тип наследования не установлен. Синдромы: 1. Рассела-Сильвера; 2. Микроанофтальма Ленца; 3. Аарскога; 4. Опитца-Фриаса.

Б4, В2,3, Д1
А2,4; В3; Г1
Б3; Г4; Д1,2

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

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

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

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

Факультативный гетерохроматин характеризуется:

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

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

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

Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет:

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

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

Б1,2,3,4
А2,3; Б1,4
А1,3,4; Б2

Белок-кодирующий ген – это:

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

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

Фенилкетонурии;
Синдрома Марфана;
Алкаптонурии;
Болезни Нимана–Пика;
Галактоземии.

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

10%;
Все дети будут больны;
25%;
50%;
Все дети будут здоровы.

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

Вероятность повторного рождения больного ребенка в данном браке составляет:

25%;
50%.
10%;
Общепопуляционный риск;

Расстояние между генами для физической карты определяется по:

Количеству других генов между ними;
Частоте кроссинговера между ними;
Количеству нуклеотидных пар между ними;
Количеству хромосомных бэндов между их локусами;
Количеству повторяющихся единиц.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный

компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе.
Наследственные болезни: А. Болезнь Гоше; Б. Болезнь Нимана-Пика тип А/В; В. Болезнь Тея-Сакса. В нервных клетках накапливается: 1. Сфингомиелин; 2. Ганглиозид GM2; 3. Ганглиозид GM1; 4. Маннозо-6-фосфат; 5. Глюкоцереброзид.
А5; Б1; В3
А2; Б3; В4
А1; Б4; В5

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

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

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

ЦЦГ;
АЦЦ;
ГУУ;
УУА;
УАЦ.

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

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

Геном человека это:

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

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

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

Геномные и хромосомные мутации.

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

А1; Б4; Г3; Д2

А3; В2; Г1; Д4

Б2; В3; Г4; Д1

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

Интерфаза;

Профаза;

Метафаза;

Анафаза;

Телофаза.

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

А3; Б1

А4, Б5

А2; Б4

Первичное нерасхождение хромосом – это:

Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;

Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;

Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;

Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;

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

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

Моноциты;

Лимфоциты;

Эритроциты;

Нейтрофилы;

Мышечные клетки.

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

Риск рождения больного сына у консультирующейся составляет:

50%;

100%;

25%;

12.5%;

Риск для сына отсутствует.

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

1/3;

Все дети будут больны;

3/4;

2/3;

1/6.

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

Заболевание: А. Гемофилия; Б. Болезнь Реклингаузена; В. Гипертоническая болезнь. Тип наследования: 1. Рецессивный, сцепленный с X хромосомой; 2.

Доминантный, сцепленный с X хромосомой; 3. Аутосомно-рецессивный; 4.

Аутосомно-доминантный. 5. Митохондриальный .

А1, Б4.

А3; Б5; В4

А4; Б1; В3

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

Анализ высоко вариабельных маркеров ДНК;

Полисимптоматический метод;

Анализ групп крови;

Анализ дерматоглифики;

Тест по пересадке кожи.

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

Типы лечения: А. Симптоматическое; Б. Патогенетическое; В. Этиологическое.

Лечение: 1. Гормональное лечение при синдроме Тернера; 2. Хирургическое

лечение расщелины губы и неба; 3. Диетотерапия при непереносимости лактозы; 4.

Заместительная терапия при сахарном диабете.

А2,3; Б1,4; В1,3,4

А1,2; Б3,4

А3,4; В1,3

А1; Б3,4

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

Кинетохоры.

Теломеры;

Спутники;

Центромеры;

Спутничные нити;

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

3/16;

4/9;

1/9;

1/16;

1/11.

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

А3; Б1; В2; Г4

А2; Б4; В5; Г1

А4; Б3; В2; Г5

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

50%;

Около 0%;

25%;

75%;

100%.

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

100%;

50%;

25%;

12,5%;

Все мальчики будут здоровы.

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

Все мальчики будут здоровы;

В среднем, половина мальчиков будут больными;

Все мальчики будут больны;

Все девочки будут больны;

Все дети будут здоровы.

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

10%.

100%;

50%;

25%;

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

Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах;

Хромосомным перестройкам;

Развитию опухоли;

Появлению мутации в гене;

Снижению генной экспрессии.

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

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

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

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

Физические; 4. Хромосомные; 5. Рестрикционные.

А5; Б1; В4

А2, Б4, В3

А3; Б2; В5

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

Здоровый человек: А. Мужчина; Б. Женщина. Хромосомный набор: 1. Две

хромосомы X; 2. Две хромосомы X и две хромосомы Y; 3. Две хромосомы Y; 4.

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

А4; Б1

А2; Б3

А5; Б4

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

Установлению постоянства частот аллелей;

Снижению доли доминантных гомозигот;

Снижению доли гетерозигот;

Снижению доли рецессивных гомозигот;

Установлению постоянства частот генотипов.

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

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

Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы;

Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;

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

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

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 лиц 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 В; 3. Группа D; 4. Группа G; 5. Группа C; 6. Группа А ; 7. Группа Е.

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, ХХУ; 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 заболеваниями;

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 цитозинов 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 перекалибровать 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;
- Полидромных 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.

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 цитозина в CG-динуклеотидах;
- Ацетилирование 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. A-T-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. 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.

А1,4; Б2; В4

А1,6; Б2; В3,4

A3,4; B2; B1,6

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.

A -1; Б-2,3,4

Б-1,2,3,4

A -1,3; Б-2,4

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

A1; Б2

A2; Б5

A2; 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.

A3, Б1, B2, Г4

A4, Б1, B2, Г3

A3, Б1, B3, Г2

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

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

A-2,3; B5; B4
A5; B2,3; B4
A4,5; B4; B2,3

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.

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

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%;

- A. 100%;
- B. 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 Х 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.

A2,5,7; B1,3,4,6

A2,5,6; B1,3,4,7

A1,3,4,7; B2,5,6

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.

A2; B1

A1; B2

A1; 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. Хромосомы: А. X; Б. Y. Типы хромосом: 1. Субметацентрик среднего размера; 2. Малый метацентрик; 3. Крупный акроцентрик; 4. Крупный метацентрик; 5. Субметацентрик среднего размера.

A2, B5

A1, B4

A1, B5

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 рецессивных и доминантных лиц равно 84% и 16% (рецессивная 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.

А4; Б4

А3; Б4

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. 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.

А2, Б4, В3

А2, Б3, В4

А3, 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. Нейрофибрамотоз.

А1, Б4

А4; Б5

А4, 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. Синрома Вильямса; Б. Синрома Ди-Джорджи; В. Синрома Смита-

Магениса; Г. Синдром Прадера-Вилли. Делеция: 1. 22q11; 2. 17p11.2; 3. 7q11.2; 4. 15q11; 5. 11p15.

А3; Б2; В1; Г4

А4; Б1; В2; Г3

А3; 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 цитозинов в CG-динуклеотидах;

А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

В. Ацетилирование 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.

A1,8; B5,6; B3,7

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

A1,3,7; B5,6; B4,8

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.

A1, B5

A5, B4

A5, 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. 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).

A2, B1

A4, B1

A1, B4

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.

A1, B3, B5

A2, B5, B2

A1, B4, B5

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.

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;м
- 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 aberrации;
- 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. Количеству нуклеотидных пар между ними;
- В. Количеству хромосомных бэндов между их локусами;
- Г. Количеству других генов между ними;

Д. Количеству 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

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. 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. Хромосомные 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 не отягощена:

- 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. Полициклических 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 пробками 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. Хромосомным 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.

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

A8; B2,5,6; B7

A1,4,8; B3,7; B 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.

A3, Б4

A4, Б4

A4, 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.

A1; B5; B3

A5; B1; B3

A3; B1; B5

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.

A1; B3; B5

A2; B3; B5

A2; B3; B4

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.

A2,4; B 1

A4; B 3, 1

A1,2; B 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 варьируемых 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 B; 3. Группа D; 4. Группа G; 5. Группа C; 6. Группа A; 7. Группа E.

A1,6; B2; B3,4

A1,6; B3,4; B2

A3,4; B2; B1,6

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.

A3; B4

A4; B1

A2; B4

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. Двухядерной 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 G.

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

A1,3; B2,4

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 хрупкой Х- хромосомы; 4. Ретинобластома; 5. Синдром Ди-Джорджи.

A1,4, B2, B5

A3, B2,5, B1,4

A1,4, B2,5, 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. 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).

A2;B1

A1; B4

A4; B1

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