

Вопросы с вариантами ответов по специальности «Лабораторная генетика» (II категория) для аттестации

Купить базу вопросов с ответами можно здесь:
https://medik-akkreditacia.ru/product/genetik_lab/

Полезные ссылки:

1) Тесты для аккредитации «Лабораторная генетика» (2500 вопросов)

https://medik-akkreditacia.ru/product/lab_genetika/

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

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

Критериями для включения патологии в программу массового биохимического скрининга новорожденных являются все перечисленные, кроме одного:

возможность простой, надежной (чувствительной, специфичной, без ложноотрицательных результатов) и экономически оправданной диагностики в доклинической стадии заболевания;

высокая частота встречаемости в популяции (не менее 1:20 000);

выраженный клинический полиморфизм болезни.

тяжесть поражения с необратимыми последствиями в виде инвалидизации или ранней смерти;

возможность патогенетической или иной эффективной коррекции выявленного нарушения;

Верные все перечисленные утверждения относительно аллельспецифичной гибридизации с олигонуклеотидными зондами, кроме одного:

для диагностики достаточно ДНК нескольких членов семьи;

необходимо знание мутации, обуславливающей данное заболевание;

перед началом ДНК-диагностики необходимо знание последовательности; всего гена, включая фланкирующие регуляторные последовательности;

может использоваться для диагностики серповидно-клеточной анемии;

этот диагностический метод применим для небольшого числа генных болезней.

Массовому биохимическому скринингу подлежит заболевание:

нейрофиброматоз;

фенилкетонурия;
гемохроматоз;
мукополисахаридозы;
мышечная дистрофия Дюшенна.

Массовый биохимический скрининг предполагает:

обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии;
обследование детей из учреждений для слабобидящих;
исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов);
обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегией;
все перечисленное.

Хромосомные болезни – это:

структурные хромосомные перестройки;
заболевания, при которых имеет место полиморфизм генов;
группа клинически многообразных состояний, характеризующихся множественными пороками развития;
состояния вследствие трисомии хромосом;
несбалансированный хромосомный набор.

Показания для проведения биохимического исследования:

множественные врожденные пороки развития;
легкая олигофрения, задержка полового созревания;
олигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
повторные спонтанные аборты.

Геном, ассоциированным с развитием болезни Альцгеймера, является:

BRCA;
IRF6;
MGMT;
APOE;
PTEN.

Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой X-хромосомой окончательно подтверждается на основании:

данных электроэнцефалографии;
результатов психологического тестирования;
результатов биохимических исследований мочи и крови;
молекулярно-генетического анализа;
данных семейного анамнеза.

В каком гене необходимо проанализировать мутации для подтверждения диагноза муковисцидоза?

HFE;
BRCA;
GJB2;
CFTR;
MTHFR.

Показания для проведения специальных биохимических тестов:

рвота, дегидратация, нарушение дыхания, асцит у ребенка 1-го года жизни при исключении пороков развития ЖКТ;
умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем;
привычное невынашивание;
комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физического развития;
все перечисленное.

Средняя длина экзона в белок-кодирующих генах человека в парах нуклеотидах составляет:

200;
37;
525;
170;
1587;

Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет примерно:

50%;
75%;
25%;
около нуля;
100%.

Для доказательства мультифакториальной природы болезни используют все перечисленные методы, кроме:

близнецовый;
цитогенетический;
исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;
клинико-генеалогический;
популяционно-статистический.

На молекулярном уровне теломера состоит из:

альфа-сателлитных последовательностей;
GC-богатых последовательностей;
структурных генов;

повторяющейся последовательности -TTAGGG-
рассеянных повторов;

Гетерогаметным называется:

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

Наследственная предрасположенность при мультифакториальных болезнях более всего связана:

с географическими различиями частоты;
с семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом;
с социально-экономическими различиями частоты;
с сезонностью заболеваемости и рождения больных;
с изменениями частоты заболевания по годам.

Метод генетического картирования мультифакториальных заболеваний:

исследование ассоциаций в популяциях и семьях;
анализ сцепления;
секвенирование генов;
метод идентичных по происхождению аллелей;
генетический анализ скрещиваний модельных организмов.

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

УУА;
ЦЦГ;
АЦЦ;
ГУУ;
УАЦ.

Секвенированием следующего поколения (NGS) можно исследовать все перечисленное, кроме одного:

Анализ протеома;
Анализ генома;
Анализ экзома;
Анализ бактериома;
Анализ гена.

Степень генетической детерминации мультифакториально обусловленного признака отражает:

показатель пенетрантности;
долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе;

коэффициент инбридинга;
коэффициент наследуемости;
оценка уровня мутационного процесса.

Болезнями с мультифакториально обусловленной предрасположенностью являются все перечисленные, кроме одной:

язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки;
шизофрения;
галактоземия;
ишемическая болезнь сердца;
алкоголизм.

Что такое средняя глубина покрытия данных высокопроизводительного секвенирования ДНК:

количество нуклеотидов в одном прочтении;
среднее число прочтений, содержащих тот или иной нуклеотид генома;
число прочтений, содержащих тот или иной нуклеотид генома;
среднее количество нуклеотидов в одном прочтении;
среднее число прочтений нуклеотидов всех экзонов исследуемых генов;

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.

Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:

хромосомные разрывы не нужны;
один хромосомный разрыв;
два хромосомных разрыва;
не менее трёх хромосомных разрывов;
множественные хромосомные разрывы.

Что из представленного является онкосупрессором?

BRCA1;
ADD1;
IL28B;
CFTR;
AZF.

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.

Основоположник клинической генетики в России:

Н.К. Кольцов;
С.Н. Давиденков;
А.С. Серебровский;
Н.В. Тимофеев-Ресовский;
Н.П. Дубинин.

Что из представленного является лейденской мутацией?

ITGA2: 807 C>T;
FTO: IVS1 A>T;
F2: 20210 G>A;
F5: 1691 G>A;
Локус 8q24_R1.

Полиморфизм какого гена может служить причиной предрасположенности к гипертонии?

AGT;
UGT1A1;
Chk2;
NOD;
VDR.

При выявлении наследственного заболевания у развивающегося плода судьбу этого плода (продолжение беременности или аборт) в праве решать:

только мать;
религиозные объединения;
только врачи;
только родители;
государственные органы здравоохранения.

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

рецессивными генами;
доминантными генами;
цитоплазматической наследственностью;
хромосомными трисомиями;
тератогенными воздействиями.

Понятию «Мутация» соответствует все, кроме:

изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов;
изменение числа хромосом;
изменение структуры хромосомы (хромосом);
делеция участка хромосомы.

К агентам, вызывающим генные мутации, относится все, кроме:

акридиновые красители;
алкилирующие соединения;
азотистая кислота;
крахмал.
лучи рентгена;

Сцеплено с X-хромосомой наследуются заболевания:

гемофилия;
болезнь Дауна;
дальтонизм;
фенилкетонурия;
синдром Эдвардса.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

геномные мутации;
изменение числа хромосом;
генные мутации;
сбалансированные транслокации;
тератогенные воздействия.

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

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

Доказательством того, что развитие рака связано с повреждением генома клетки является:

канцерогенное действие различных митогенов;
наличие многочисленных повреждений наследственного аппарата клетки в опухолях; и
онкогенное действие вирусов, способных встраиваться в ДНК; и
существование наследственных форм рака;
кроссинговер.

Транскрипционный фактор-белок p53 выполняет следующие функции:

- активирует гены, запускающие апоптоз;
- репрессирует гены, сдерживающие апоптоз;
- активирует гены, отвечающие за остановку клеточного деления;
- все перечисленное верно.
- является опухолевым супрессором;

Хромосомный набор характерный для синдрома Клайнфельтера соответствует всему, кроме:

- 46, XY/47, XXY;
- 48, XXXY;
- 47, XXY;
- 45, X;
- 48, XXUУ.

Для синдрома Шерешевского-Тернера не характерно:

- полное отсутствие волос;
- первичная аменорея;
- моносомия 45, X;
- низкий рост;
- крыловидные кожные складки в области шеи.

С X-хромосомой сцеплен ген:

- синдрома Клайнфельтера;
- синдрома Шерешевского-Тернера;
- адреногенитального синдрома;
- гемофилии А;
- синдрома геморрагической телеангиэктазии.

Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:

- прямой сиквенс;
- прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов;
- семейный анализ групп сцепления;
- метод специфических рестриктаз;
- ИФА.

Синдром Дауна возникает из-за нарушения в:

- 5 хромосоме;
- половых хромосомах;
- 21 хромосоме;
- 15 хромосоме;
- 18 хромосоме.

Формула кариотипа, характерная для синдрома Дауна:

47, XX, +18;

47, XXУ;

46, XY, der (14;21);

47, XX, +13;

47, ХУУ.

Укажите, кто из больных ошибочно направлен к врачу-цитогенетику для исследования кариотипа:

женщина, родившая ребенка с регулярной трисомией 21 хромосомы;

женщина, имевшая 3 спонтанных аборта;

ребенок с псориазом;

хроматин-положительный мальчик;

мужчина, у которого родился сын с транслокационной формой болезни Дауна.

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

большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин,

сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления;

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

возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;

общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;

нарушением системы репарации ДНК.

В первом браке у женщины 33 лет родился ребенок с транслокационной формой болезни Дауна. Кариотип женщины без патологии. При втором браке со здоровым мужчиной в случае беременности ей следует провести исследование:

с помощью молекулярных зондов;

мутаций в гене дистрофина;

кариотипа плода;

уровня альфа-фетопротеина;

спектра аминокислот.

Для диагностики геномных мутаций применяют:

метод С-окраски;

метод с использованием флюоресцентных красителей;

метод G-окраски;

рутинную окраску;

все перечисленное.

Причинами возникновения трисомий являются:

точковые мутации;

нерасхождение хромосом;

однородительская дисомия;
отставание хромосом в анафазе;
интерстициальная делеция.

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 – ни одного;

Ни одного;

Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;

разрывов в одной или Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.нескольких хромосомах.

В гаметогенезе женщины с синдромом трисомии X могут образоваться гаметы с аномальным числом хромосом. Этот вариант нерасхождения можно обозначить как:

двойное нерасхождение;

первичное нерасхождение;

вторичное нерасхождение;

третичное нерасхождение;

последовательное нерасхождение.

При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом 46, XX, а также две с трисомией 21 хромосомы. Тактика врача цитогенетика:

диагноз установлен - трисомия по 21 хромосоме;

диагноз установлен - нормальный кариотип;

необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также

привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК.

диагноз установлен - мозаицизм;

необходимо провести онтогенетическое обследование родителей;

Плейотропное действие гена не проявляется при:

фенилкетонурии;

фетальном алкогольном синдроме;

галактоземии;

синдроме Марфана;

арахнодактилии.

Для галактоземии тип 1 характерно:

множественные пороки;

развитие сепсиса; и

катаракта; и

гепатомегалия с нарушением функции печени; и

повышение концентрации галактитола.

Для галактоземии тип 3 не характерно:

повышение концентрации галактитола;
повышение концентрации галактозы;
гепатомегалия с нарушением функции печени;
катаракта;
дефект гена, кодирующего уридил-дифосфат-галактозо-4-эпимеразы.

Проведения специальных биохимических исследований требуют:

хронические пневмонии, нарушение всасывания в кишечнике, гипотрофия;
расторможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи;
мышечная гипотония, рвота, отставание в психомоторном развитии;
все перечисленное.
снижение зрения, кифосколиоз, гепатоспленомегалия, умственная отсталость;

Применение левокарнитина с целью выведения токсических метаболитов наиболее эффективно при органических ацидуриях:

болезнь Канавана;
изовалериановая ацидурия;
болезнь Гоше;
пропионовая ацидурия;
болезнь Фабри.

Среди населения Европы амавротическая семейная идиотия Тея-Сакса встречается с частотой 0,04 на 1000 новорожденных. Частота гетерозигот Аа в данной популяции составит:

10%;
1,2%;
5%;
3%;
0,8%.

К лизосомным болезням накопления относятся все заболевания, кроме:

цистиноз;
фукозидоз;
болезнь Рефсума;
болезнь Тея-Сакса;
болезнь Фабри.

Классическая форма фенилкетонурии лечится диетой с низким содержанием:

фенилаланина;
фенилглицина;
2-4-динитрофенилгидразина;
фенилгидразина;
метионина.

По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

эпилепсии;
пилоростеноз;
врожденные пороки сердца;
фенилкетонурия.
семейная эмфизема легких;

Диетотерапия с ограничением белка не применяется для следующих заболеваний:

фенилкетонурия;
недостаточность пируватдегидрогеназного комплекса.
тирозинемия;
метилмалоновая ацидурия;
болезнь с запахом кленового сиропа мочи;

К заболеваниям, связанным с экспансией тринуклеотидных повторов относится:

фенилкетонурия;
лейциноз;
хореи Гентингтона;
синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Билля;
серповидно-клеточная анемия.

По аутосомно-доминантному типу наследуются все перечисленные заболевания, кроме:

хореи Гентингтона;
синдрома Марфана;
адреногенитального синдрома.
нейрофиброматоза;
ахондроплазии;

Неменделирующее наследование отмечается у:

митохондриальных заболеваний;
муковисцидоза;
синдрома Вильямса;
фенилкетонурии;
болезнь Тея-Сакса.

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией. Какой 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;

половина девочек будут носительницами патологического гена.

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

генетическими факторами;
факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении;
факторами внешней среды;
эпигенетическими факторами;
неполной пенетрантностью определенного гена.

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

все мальчики будут больны;
все девочки будут больны, а все мальчики здоровы.
все девочки будут здоровы;
риск заболевания для мальчика равен 50%;
риск заболевания для девочки равен 50%;

Поражение мышечного волокна характерно для:

прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна;
спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана;
детского церебрального паралича;
синдрома Лоу;
синдрома Дауна.

Тип наследования болезни Вильсона-Коновалова:

рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
аутосомно-рецессивный;
доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
аутосомно-доминантный;
полигенный.

Для проведения цитогенетического анализа используют всё перечисленное, кроме:

клетки костного мозга;
клетки печени;
лимфоциты периферической крови;
биоптат семенника;
биоптат хориона.

Средняя длина интрона в белок-кодирующих генах человека в парах нуклеотидах составляет:

5419;

8433;
2444;
12434;
6745.

Укажите подразделение, которое не входит в структуру региональной (межрегиональной) медико-генетической консультации:

лаборатории неонатального и биохимического селективного скрининга на наследственные болезни обмена;
лаборатория цитогенетической диагностики;
отделение медико-генетического консультирования;
отделение разработки инновационных препаратов;
лаборатория пренатальной диагностики.

В задачи цитогенетической лаборатории региональной медико-генетической консультации входит:

А. уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ;
Б. проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением на хромосомную патологию;
В. объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме;
Г. проведение секвенирования ДНК;
Д. проведение лечения пациентов с генетическими отклонениями.

В задачи лабораторий неонатального и биохимического селективного скрининга на наследственные болезни обмена медико-генетической консультации входит все, кроме:

подтверждение диагноза фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза у детей, выявленных при неонатальном скрининге;
селективный биохимический скрининг (просеивание) на НБО в семьях;
разработка новых методов анализа наследственных болезней;
организация и проведение массового скрининга на НБО;
биохимический контроль за лечением больных фенилкетонурией.

Укажите учреждения здравоохранения, которые не участвуют во взаимодействии для осуществления мониторинга врожденных пороков развития:

проектная организация;
родильный дом;
взрослая поликлиника (стационар).
детская поликлиника;
медико-генетическая консультация;

Назовите учреждения, в которые могут быть направлены больные из региональной медико-генетической консультации для ДНК-диагностики наследственного заболевания:

сельские больницы;
женская консультация по месту жительства;
территориальные медицинские учреждения общего профиля;
межрегиональная медико-генетическая консультация;
дома инвалидов.

Укажите территориальную медицинскую службу, которая участвует в обеспечении массового обследования беременных женщин для формирования групп риска по ВПР и хромосомным болезням:

лабораторная служба;
медико-генетическая служба;
педиатрическая служба;
терапевтическая служба;
стоматологическая служба.

Основная задача первого уровня массового обследования беременных женщин:

пренатальная диагностика врожденных пороков развития;
пренатальная диагностика хромосомных болезней;
формирование группы риска по внутриутробной патологии плода;
пренатальная диагностика конкретных наследственных болезней;
уточнение срока беременности.

Основными задачами второго уровня массового обследования беременных женщин являются все, кроме:

оценка тяжести патологии, выявленной у плода;
формирование группы риска по внутриутробной патологии плода;
направление на прерывание беременности;
диагностика конкретных форм поражения плода;
прогноз для жизни и здоровья ребенка.

При проведении второго уровня массового обследования беременных женщин в медико-генетической консультации проводится все, кроме:

генетическое консультирование семей при подтверждении патологии плода;
генетическое консультирование беременных женщин с риском патологии плода;
лечение выявленных патологий плода.
комплексное пренатальное обследование плода;
консилиум для выработки тактики ведения беременности при подтверждении патологии у плода;

Понятие картирования генома человека включает в себя все, кроме:

изучение тонкой структуры гена
изучение экспрессии гена;
определение групп сцепления;
построение детальных хромосомных карт;
выяснение полного генетического состава всех хромосом человека.

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

генетические;
нуклеотидные;
физические;
хромосомные;
рестрикционные.

Единицей генетической карты генома является:

клонированные фрагменты ДНК;
нуклеотид;
сантиморганида;
хромосомные бенды;
экзоны и интроны.

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены;
ДНК хромосомных фрагментов разной длины;
клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных хромосом;
фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены;
фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы.

Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:

изучить рестриктную карту зонда;
локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе;
исследовать нуклеотидный состав зонда;
исследовать расстояние между зондами;
определить последовательность расположения генов в хромосоме.

Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:

определить ПДРФ;
изучить кариотип больного;
получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;
получить информацию о мутациях в гене;
определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

Векторная система – это:

система бактерия-хозяин;
система набора уникальных последовательностей ДНК;
система для передачи генетического материала внутрь клетки;
повторяющаяся последовательность ДНК;
полипептидная последовательность.

Применение молекулярно–цитогенетических методов диагностики с помощью хромосомоспецифических проб ДНК позволяет сделать все, кроме:

выявить происхождение добавочных маркерных хромосом или минихромосом;
секвенировать экзом;
определить сложный хромосомный мозаицизм при невысоком содержании аномальных клеток в кариотипе;
идентифицировать хромосомы, вовлеченные в сложные перестройки;
уточнить точки разрывов аномальных хромосом.

Векторные конструкции бывают:

плазмидные;
фаговые;
все верно;
на основе искусственных хромосом дрожжей;
космидные.

Близнецовый метод в медицинской генетике используется для:

для изучения причины возникновения мутаций;
оценки частоты возникновения мутаций;
определения частоты патологического аллеля в популяции;
для расчета конкордантности;
для изучения «молчащих» последовательностей ДНК.

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

структурных мутаций в генах;
различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом;
различий в генной экспрессии;
крупных хромосомных перестроек;
однонуклеотидных полиморфизмов.

К протоонкогенам клетки относятся:

ростовые факторы и их рецепторы;
гены «домашнего хозяйства»;
гены-хранители клеточного цикла;
митохондриальные гены;
импринтированные гены.

К методам прямой ДНК-диагностики не относится:

фрагментный анализ;
аллельспецифическая ПЦР;
ПЦР-ПДРФ;
секвенирование ДНК;
ПЦР в реальном времени;

К методам косвенной ДНК-диагностики относятся:

электрофорез;
метод однонитчатого конформационного полиморфизма;

хроматография;
анализ микросателлитного полиморфизма;
секвенирование ДНК.

Для осуществления косвенной ДНК-диагностики необходимо наличие ДНК:

пробанда;
пробанда, отца, матери, их больных и здоровых родственников;
пробанда, отца, матери;
отца, матери;
здоровых родственников.

Если у пробанда известна мутация, приводящая к наследственному заболеванию, как определить наличие этой мутации у родственников:

провести полный скрининг мутаций в гене наследственного заболевания;
провести кариотипирование у родственников.
определить полиморфные маркеры, сцепленные с патологическим аллелем;
провести секвенирование экзона с мутацией у родственников; и
провести ПЦР-ПДРФ у родственников;

Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:

аллельспецифическая ПЦР;
секвенирование;
SSCP-электрофорез;
хромосомный микроматричный анализ;
ПЦР-ПДРФ.

При гомоцистинурии, вызванной дефектом цистатионин бета-синтазы, повышен уровень следующих аминокислот в моче:

метионина и гомоцистина;
глицина и цистина;
цистина и аргинина;
метионина и аргинина;
глицина и гомоцистина.

Повышенный уровень аммиака в крови наблюдается при:

ксантуреновой ацидурии;
болезни Канавана;
гиперпролинемии;
аргинин-янтарной ацидурии и цитруллинемии;
при всем перечисленном.

Болезнь «кленового сиропа» обычно сопровождается:

накоплением гликогена в клетках;
нарушением закладки гонад;
остеопорозом;

характерным запахом мочи;
наличием аномального гемоглобина S.

Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:

цитогенетическое исследование;
исследование мочи и крови на свободные аминокислоты;
исследование белкового спектра плазмы крови;
клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой;
гибридизация in situ.

При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна уровень креатинкиназы:

наиболее повышен в доклинической стадии заболевания;
в любой стадии заболевания увеличивается;
особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов;
наиболее высок в конечной стадии заболевания;
постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии заболевания.

Врожденная метгемоглобинопатия может быть вызвана:

недостаточностью каталазы;
недостаточностью фермента диафоразы;
наличием аномального гемоглобина S;
наличием аномального гемоглобина E;
накоплением гликогена в клетках.

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

моноциты;
лимфоциты;
эритроциты;
нейтрофилы;
мышечные клетки.

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

амплификация;
рестрикция;
гидролиз ДНК;
комплементарность цепей ДНК;
денатурация.

ДНК-зонд – это:

единичные рассеянные нуклеотиды;
последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза;
последовательности ДНК, состоящая из 20-25;

фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.

последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов;

Клонирование ДНК предполагает:

ПДРФ;

встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;

ПЦР;

блотинг-гибридизация;

гибридизация in situ.

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

ацетиллирование гистонов;

фосфорилирование гистонов;

структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;

однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

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

Клиническими показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

наличие диабета у одного из родителей наличие;

перенесенные инфекционные заболевания матери;

выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода;

гипертоническая болезнь у родственников;

желание врача.

Показанием для проведения молекулярно-цитогенетической диагностики (FISH-метод) является:

подозрение на мозаицизм по определенному хромосомному синдрому;

наличие муковисцидоза в семье;

наличие гемохроматоза в семье;

возраст матери до 35 лет;

подозрение на синдром Дауна.

Для идентификации хромосом не используется:

величина хромосом;

наличие структурной перестройки;

расположение центромеры;

наличие поперечной исчерченности хромосом при окрашивании;
флуоресцентные зонды.

Для диагностики хромосомных болезней основным методом является:

молекулярно-генетический;
иммунологический;
цитогенетический;
серологический;
биохимический.

Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:

увеличения длины спутничных нитей;
лучшего окрашивания хромосомных препаратов;
накопления клеток, находящихся на стадии метафазы митотического деления;
получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле;
уменьшения длины гетерохроматинового сегмента.

Заключение цитогенетического исследования должно включать все, кроме:

данные о пациенте;
полный перечень генов, выявленного нарушения;
причину направления на исследование;
формулу кариотипа, записанную в соответствии с ISCN;
название исследованной ткани.

В ДНК-диагностике наследственных заболеваний не используется:

блоттинг-гибридизация;
ПЦР;
двумерный электрофорез;
ПДРФ;
секвенирование.

Для диагностики наследственных заболеваний ДНК можно выделить из всего, кроме:

тканевых биоптатов;
волосяных луковиц;
лимфоцитов периферической крови;
плазмы крови;
слюны.

Размер генома человека составляет примерно:

6,000,000,000 п.н.;
3,000,000,000 п.н.;
30,000,000,000 п.н.;
4,639,221 п.н.;

6,000,000 п.н.;

Процессинг - это:

ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы;
удвоение ДНК;
созревание пре-рНК в ядре;
связывание репрессора с белком;
связывание транскрипционного фактора с промотором.

Условием сохранения периферической крови для использования ее в ДНК-диагностике является:

хранение в термостате при +37С;
хранение в холодильнике на +40С;
заморозка на -20С и хранение в морозильнике необходимое время;
хранение неделю при комнатной температуре;
свежую кровь нельзя использовать.

Использование парафиновых препаратов тканей для подтверждающей ДНК-диагностики:

нет, нельзя;
да, возможно;
возможно, только определенной ткани;
возможно, только для свежего материала;
нельзя из-за длительного хранения ткани.

Электрофорез является методом:

разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока;
определения нуклеотидов в последовательности ДНК;
определения количества вирусных частиц;
определения активности ферментов;
исследования кариотипа.

Для электрофореза используется:

акриламидный или агарозный гель;
клонированный фрагмент ДНК;
термостойкая полимераза;
ферменты рестрикции;
векторная последовательность.

При использовании автоматического анализатора нуклеотиды А, Т, Г, Ц на электрофореграмме представлены как:

полосы различной длины;
разноцветные пятна;
пики разных цветов;
пики одного цвета;

цифры на измерительной шкале.

Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:

- выявления жира в кале;
- определения иммунореактивного трипсина;
- теста с цетилпиридинхлоридом.
- определения электролитов пота;
- определения активности пищеварительных ферментов в кале;

Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

- гиперфенилаланинемия;
- подъем уровня фенилгидрамина;
- лейкоцитоз;
- повышение уровня тирозина;
- подъем уровня гомогентизиновой кислоты.

Проба Фелинга выявляет наличие в моче:

- кетонных тел;
- фенилкетокислот;
- фенилаланина;
- фенилгидрамина;
- гомогентизиновой кислоты.

ПЦР используют для:

- изучения хромосомных поломок;
- амплификации участка ДНК;
- исследования хромосомного бэндинга;
- измерения активности ферментов;
- биохимического скрининга беременных.

ПЦР стала возможной благодаря открытию:

- ДНК-полимеразы;
- теломеразы;
- РНК-полимеразы;
- термостабильной ДНК-полимеразы;
- рестриктазы EcoRI.

Праймеры это:

- фрагменты ДНК длиной 500- 1000 нуклеотидов;
- фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему для размножения;
- меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме;
- короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК;
- короткие полипептиды.

Для проведения ПЦР используют пару праймеров:

прямой и инвертированный;
дублированный и инвертированный;
прямой и специфичный;
прямой и обратный;
обратный и вырожденный.

ПЦР включает следующие стадии:

денатурацию, отжиг;
денатурацию, отжиг, элонгацию;
отжиг, элонгацию;
образование иммунного комплекса;
лизис иммунного комплекса.

Для получения ДНК на основе выделенной РНК используется:

лигаза;
рестриктаза;
ДНК-полимераза;
обратная транскриптаза;
протеиназа.

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов – это:

делеции больших фрагментов ДНК;
замена нуклеотидов в ДНК, приводящая к изменению сайта узнавания для рестриктазы;
инсерции больших фрагментов ДНК;
гидролиз ДНК с помощью рестриктазы;
гибридизация ДНК.

Секвенирование ДНК – это:

позиционное клонирование ДНК;
рестрикционное картирование ДНК;
определение последовательности нуклеотидов ДНК ;
гидролиз ДНК с помощью рестриктазы;
выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке

Секвенирование ДНК осуществляется с помощью:

автоматического анализатора;
микроскопа;
ПЦР в реальном времени;
аппарата для вертикального электрофореза;
биохимического анализатора.

Для проведения секвенирования по Сэнгеру необходимо:

неспецифический праймер;

специальные нуклеотиды, терминирующие полимеризацию;
полимераза;
рестриктаза;
полимер.

В результате прямой ДНК-диагностики определяются:

инверсии и транслокации;
патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье;
большие хромосомные перестройки;
мутация, приводящая к наследственному заболеванию;
группы сцепления.

В результате косвенной ДНК-диагностики определяются:

инверсии и транслокации;
большие хромосомные перестройки;
группы сцепления.
мутация, приводящая к наследственному заболеванию;
патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье;

Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:

близорукость;
врожденные пороки развития;
нарушения развития;
хронические воспалительные заболевания;
вирусные заболевания.

Блоттинг ДНК по Саузерну представляет собой:

присоединение поли-А-последовательности к 3'-концу эукариотической РНК;
ультрацентрифугирование в градиенте плотности;
плавление ДНК;
перенос денатурированной ДНК на нитроцеллюлозный фильтр для последующей гибридизации;
секвенирование ДНК.

Для прямых методов ДНК-диагностики необходимо знать все, кроме:

последовательности гена;
диагноза заболевания;
список генов, ассоциированных с заболеванием
полиморфных ДНК-маркеров;
типа наследования заболевания.

Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:

для получения хорошего разброса хромосом;

для увеличения числа митозов;
для задержки делящихся клеток на стадии метафазы;
для лучшего окрашивания хромосомных препаратов;
Для разрушение избыточных клеток.

В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:

нуклеотидфостфатов;
ДНК-лигазы;
ДНК-полимеразы;
ионов магния;
ДНК матрицы;

Колхицин при приготовлении хромосомных препаратов используется:

для получения хорошего разброса хромосом;
для улучшения качества дифференциальной окраски хромосом;
для увеличения числа митозов;
для накопления клеток, находящихся в стадии метафазы;
для разрушение избыточных клеток.

Для культивирования культуры лимфоцитов периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:

среды Игла;
раствора глюконата кальция;
сыворотки крови;
фитогемагглютинина;
антибиотиков.

На первом уровне массового обследования беременных женщин не проводятся следующие исследования:

цитогенетическое исследование образцов, полученных при биопсии хориона;
ультразвуковое исследование плода;
определение уровня сывороточных маркеров во 2-м триместре;
определение уровня сывороточных маркеров в 1-м триместре;
определение ХГЧ в крови.

Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет:

72 часа;
54 часа;
48 часов;
24 часа;
96 часов.

К методам дифференциального окрашивания хромосом, выявляющим поперечную исчерченность, специфичную для каждой хромосомы относится:

C-окрашивание;
ЯОР-окрашивание;
H-окрашивание;
R-окрашивание;
FOS- окрашивание.

У больного с синдромом Леша-Найяна в биологических жидкостях накапливается:

мочевая кислота;
мочевина;
гипоксантин;
фумаровая кислота;
фенилмолочная кислота.

В каком возрасте наиболее часто дебютируют тяжелые нарушения обмена органических кислот:

в раннем детстве;
неонатальный период;
в подростковом возрасте;
с первых часов жизни;
в зрелом возрасте.

Методы лабораторной диагностики необходимые для исключения нарушений обмена органических кислот:

электрофорез;
тандемная масс-спектрометрия;
секвенирование ДНК;
тонкослойная хроматография;
определение активности ферментов в эритроцитах.

Активность лизосомных ферментов не измеряют в:

клетках амниотической жидкости;
лейкоцитах;
слюне.
ворсинах хориона;
плазме крови;

Для исследования F-телец необходимы:

световой микроскоп;
люминесцентный микроскоп;
бинокулярная лупа;
электронный микроскоп;
фазово-контрастный микроскоп.

Для врожденного гипотиреоза характерно:

неонатальный скрининг основан на определении ТТГ в крови ребенка;

заболевания сцеплено с полом;
в крови и других биологических жидкостях отсутствует тиреотропин (ТТГ);
болезнь неизлечима;
без лечения развиваются гигантизм и энцефалопатия.

Для галактоземии характерно:

смысл лечения – исключение пищевых продуктов, содержащих галактозу;
заболевания сцеплено с полом;
в крови и других биологических жидкостях отсутствует галактоза;
пренатальная диагностика на гены галактоземии при последующей беременности не показана;
ребенка следует кормить только грудным молоком.

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

А;
О;
В;
АВ;
другая.

Больной 28 лет среднего роста, гиперстенического телосложения. В детстве оперирован по поводу стволовой формы гипоспадии. Гениталии развиты по мужскому типу. Мошонка развита удовлетворительно, оба яичка обычных размеров, дрябловаты. Выражена пигментация гениталий. Рост волос на лобке ярко выражен, тип оволосения мужской. Рост волос на лице начался в 17-18 лет, волосяной покров на лице развит. Женат с 25 лет. Жена обследована, здорова, беременностей не было. Для уточнения диагноза больному в первую очередь необходимо провести:

спермограмму.
рентгенологическое исследование;
цитогенетическое исследование;
определение уровня половых гормонов;
ультразвуковое исследование органов малого таза;

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Тип оснований

А. Пурины

Б. Пиримидины

Название оснований

- 1. Аденин**
- 2. Тимин**
- 3. Гуанин**
- 4. Цитозин**

- A-1, 2; Б -3 ,4
- A-1, 3; Б -2, 4
- A-1, 4; Б -2, 3
- A-3, 4; Б -1, 2
- A-2, 3; Б -1, 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Наследственная болезнь обмена веществ

А. Болезнь Тея-Сакса

Б. Фенилкетонурия

В. Болезнь Гоше

Г. Тирозинемия типа 1

Д. Цистинурия

Биохимический дефект

1. Глюкозидаза

2. Дефект транспорта аминокислот в почках

3. β -гексозаминидаза

4. Фенилаланингидроксилаза

5. Фурамилацетоацетат и малеилацетоацетат

A-2; Б -5; В - 3; Г - 4; Д - 1

A-1; Б -4; В - 3; Г - 5; Д - 2

A-3; Б -4; В - 1; Г - 5; Д - 2

A-3; Б -2; В - 1; Г - 5; Д - 4

A-5; Б -2; В - 3; Г - 1; Д - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Наследственная болезнь обмена веществ

А. Врожденный гипотиреоз

Б. Фенилкетонурия

В. Адреногенитальный синдром

Г. Муковисцидоз

Д. Галактоземия

Аналит, который определяется при массовом скрининге новорожденных

1. Галактоза

2. Тиреотропный гормон

3. 17-гидроксипрогестерон

4. Иммунореактивный трипсин

5. Фенилаланин в крови

A-2; Б -5; В - 3; Г - 4; Д - 1

A-1; Б -4; В - 3; Г - 5; Д - 2

A-2; Б -4; В - 1; Г - 5; Д - 3

А-3; Б -2; В - 1; Г - 5; Д - 4

А-5; Б -2; В - 3; Г - 1; Д - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Типы перестроек

А. Геномные

Б. Хромосомные

Перестройки

1. Инверсии

2. Полиплоидии

3. Транслокации

4. Делеции

5. Трисомии

6. Полисомии

7. Дупликации

А-2, 5, 6; Б -1, 3, 4, 7

А-1, 3, 4, 6, 7; Б -2, 5

А-1, 7; Б -2, 3, 4, 5, 6

А - 3, 4, 7; Б -1, 2, 5, 6

А-4, 5, 6; Б -1, 2, 3, 7

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. 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

А-4, 7, 8; Б - 3, 6; В - 1, 2, 5

А-1, 4, 8; Б - 2, 5, 6; В - 3, 7

А-1, 2, 5; Б - 3, 6; В - 4, 7, 8

А-1, 2, 3, 7; Б - 5, 6; В - 4, 8

А-1, 7; Б - 2, 5, 6; В - 3, 4, 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.

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

А-1, 2; Б - 3, 5; В - 4

А-2, 3, 5; Б - 1; В - 4

А-3, 4; Б - 5; В - 1, 2

А-1, 2; Б - 3, 4, 5;

А-3; Б - 1, 2; В - 4, 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Тип наследственного заболевания

А. Моногенное заболевание

Б. Микроделеционный синдром

В. Болезнь экспансии

Заболевание

1. Муковисцидоз

2. Синдром Вильямса

3. Синдром фрагильной X- хромосомы

4. Ретинобластома

5. Синдром Ди-Джорджи

А-3, 5; Б - 2, 4; В - 1

А-1, 4; Б - 2; В - 3, 5

А-1, 5; Б - 2, 4; В - 3

А-1, 4; Б - 2, 5; В - 3

А-3, 5; Б - 1, 2; В - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Вид мутации

А. Геномные

Б. Хромосомные

Характер мутации

1. Трисомия по аутосомам

2. Реципрокная сбалансированная транслокация

3. Делеции, инсерции

4. Полисомия по половым хромосомам

5. Дупликация

А-1, 4; Б - 2, 3, 5

А-1, 5; Б -2, 3, 4

А-3, 5; Б -1, 2, 4

А - 1; Б -2, 3, 4, 5

А-4, 5; Б - 1, 2, 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Показания к диагностике

А. Пренатальной цитогенетической

Б. Постнатального кариотипа

Генетическое или фенотипическое нарушение

1. Хромосомная аномалия у предыдущего ребенка

2. Наличие у пациента первичной аменореи или ранней менопаузы

3. Аномальная спермограмма (азооспермия, выраженная олигоспермия)

4. Аномальные гениталии

5. Выявление при ультразвуковом исследовании аномалии плода

А-1, 5; Б - 2, 3, 4

А-1; Б -2, 3, 4, 5

А-3, 5; Б -1, 2, 4

А - 1, 4; Б -2, 3, 5

А-4, 5; Б - 1, 2, 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Показания к исследованию

А. Цитогенетическому

Б. FISH-методом

Проявление генетической патологии

1. Клинические признаки, позволяющие предположить мозаицизм по определенному хромосомному синдрому

2. Умственная отсталость родителя, предположительно хромосомного происхождения

3. В анамнезе мертворожденные дети или дети с врожденными пороками развития

4. Подозрение на скрытую хромосомную перестройку

5. Состояние после трансплантации костного мозга, когда донор и реципиент разного пола

А - 1, 4; Б -2, 3, 5

А-3, 5; Б -1, 2, 4

А-2, 3; Б -1, 4, 5

А-1, 5; Б - 2, 3, 4

А-4, 5; Б - 1, 2, 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Термин

А. Аллельная гетерогенность

Б. Плейотропность

В. Вариабельная экспрессивность

Г. Антиципация

Д. Кровнородственные браки

Е. Локусная гетерогенность

Ситуация

1. 25-летняя дочь с атрофией и слабостью скелетных мышц 65-летнего мужчины с катарактой без симптомов миотонической дистрофии родила ребенка с тяжелой мышечной слабостью и задержкой развития

2. При пестрой порфирии (аутосомно-доминантном нарушении биосинтеза порфирина) возможны фоточувствительность кожи, боли в животе, периферическая нейропатия и эпизоды психических нарушений (психозы).

3. У сестры мужчины с тяжелым сколиозом и множественными подкожными нейрофибромами имеются плексиформные нейрофибромы, а у ее 30-летнего сына обнаружены узелки Лиша и веснушчатость в подмышечных областях

4. Редкая форма аутосомно-рецессивной недостаточности соматотропного гормона обнаруживается только в некоторых маленьких деревнях в Швейцарских Альпах

5. Как нонсенс-мутации, так и делеции гена орнитинтранскарбамилазы обуславливают развитие летальной неонатальной гипераммониемии вследствие отсутствия орнитинтранскарбамилазы - важного печеночного фермента цикла мочевины

6. Существуют как аутосомные, так и X-сцепленные формы пигментного ретинита

А-1; Б -3; В - 2; Г - 6; Д - 4; Е - 5

А-5; Б -2; В - 3; Г - 4; Д - 1; Е - 6

А-5; Б -2; В - 3; Г - 1; Д - 4; Е - 6

А-1; Б -3; В - 2; Г - 5; Д - 4; Е - 6

А-1; Б -5; В - 2; Г - 6; Д - 4; Е - 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Термин

А. Премутация

Б. Геномный импринтинг

В. Однородительская дисомия

Ситуация

1. У 7-летнего мальчика с умственной отсталостью, низким ростом, маленькими

кистями и стопами, полифагией (синдром Прадера-Вилли) при молекулярно-генетическом исследовании обнаружили 2 материнские хромосомы 15 и ни одной отцовской

2. При цитогенетическом обследовании 6-летней девочки с тяжелой умственной отсталостью, судорогами, атаксией, прогенией (синдром Ангельмана) обнаружили интерстициальную микроделецию материнской хромосомы 15

3. При ДНК-исследовании гена FMR-I у 32-летней женщины, имеющей сына с синдромом ломкой X-хромосомы, обнаружили 1 аллель с 21 CGG-повтором и 1 аллель с 92 CGG-повторами

А-2; Б -3; В - 1

А-1; Б -2; В - 3

А-3; Б -2; В - 1

А-3; Б -1; В - 2

А-1; Б -3; В - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз.

Этап изучения наследственной болезни

А. Регистрация болезни как наследственной формы

Б. Локализация гена в хромосоме

В. Выделение гена

Г. Определение дефекта гена

Д. Обнаружение первичного продукта гена

Клиническое приложение

1. Генотерапия

2. Диагностика (ДНК-специфическая)

3. Медико-генетическое консультирование

4. Дифференциальная диагностика на основе анализа сцепления генов

5. Диагностика (биохимическая). Улучшение лечения на основе понимания патогенеза

А-1; Б -5; В - 4; Г - 2; Д - 3

А-1; Б -2; В - 4; Г - 5; Д - 3

А-3; Б -4; В - 1; Г - 2; Д - 5

А-3; Б -4; В - 2; Г - 1; Д - 5

А-2; Б -5; В - 4; Г - 1; Д - 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Выявление ассоциации мультифакториальной болезни с генетическими маркерами осуществляется по формуле $X=(a \times d) / (b \times c)$, где:

А. а

Б. b

В. c

Г. d

Д. X

Показатель

- 1. Частота первого генетического маркера у больных**
- 2. Частота второго генетического маркера у больных**
- 3. Показатель относительной частоты риска**
- 4. Частота первого генетического маркера у здоровых**
- 5. Частота второго генетического маркера у здоровых**

A-1; Б -5; В - 3; Г - 2; Д - 4

A-1; Б -2; В - 4; Г - 3; Д - 5

A-3; Б -4; В - 1; Г - 2; Д - 5

A-1; Б -2; В - 4; Г - 5; Д - 3

A-2; Б -5; В - 4; Г - 1; Д - 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.

Тип наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный тип;**
- Б. Аутосомно-доминантный тип.**

Заболевание:

- 1. Врожденные пороки сердца;**
- 2. Миодистрофия Дюшенна;**
- 3. Пилоростеноз;**
- 4. Фенилкетонурия.**
- 5. Нейрофибрамотоз.**

A - 3; Б - 4;

A-4; Б -2 ;

A - 4; Б - 3;

A - 4; Б - 5;

A-3; Б -2 ;

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Класс болезней

- А. Аминоацидопатии**
- Б. Органические ацидурии**
- В. Болезни нейротрансммиттерного обмена**
- Г. Лизосомные болезни**

Методы подтверждения диагноза

- 1. Количественное определение аминокислот крови, мочи, спинномозговой жидкости, ДНК-диагностика**
- 2. Энзимодиагностика, ДНК-диагностика**
- 3. Количественное определение органических кислот мочи, плазмы**
- 4. Количественное определение катехоламинов, аминокислот (кровь, моча,**

спинномозговая жидкость)

А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

А-2; Б -3; В - 4; Г - 1

А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

А-3; Б -4; В - 1; Г - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Класс болезней

А. Болезни углеводного обмена

Б. Митохондриальные болезни

В. Болезни нарушения митохондриального β -окисления жирных кислот

Г. Пероксисомные болезни

Методы подтверждения диагноза

1. Нагрузочные тесты (глюкозная кривая). Энзимодиагностика комплекса дыхательной цепи. ДНК-диагностика

2. Количественное определение очень длинноцепочечных жирных кислот. ДНК-диагностика

3. Количественное определение моно- и дисахаридов и их метаболитов в крови, моче. Энзимодиагностика. ДНК-диагностика

4. Количественное определение карнитина, его эфиров, жирных кислот.

Энзимодиагностика. ДНК-диагностика

А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

А-2; Б -3; В - 4; Г - 1

А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Метод

А. SSCP (Single Strand Conformation Polymorphism)

Б. НА (Heteroduplex Analysis)

В. ССМ (Chemical Cleavage of Mismatch)

Г. Секвенирование по Сэнгеру

Размер продукта, п.н.

1. 180 – 250

2. 1700

3. 600

4. 200 – 250

А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

А-1; Б -4; В - 2; Г - 3

A-1; Б -3; В - 4; Г - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Методы (группа) пренатальной диагностики

А. Просеивающие

Б. Неинвазивные

В. Инвазивные

Вид метода

1. Медико-генетическое консультирование

2. Биопсия мышц

3. Амниоцентез

4. Уточняющее УЗИ

5. Определение в сыворотке крови беременной АФП

A-1, 5; Б -4; В - 2, 3

A-1, 3; Б -4; В - 2, 5

A-1, 5; Б -2, 3; В - 4

A-1; Б -2, 3; В - 4, 5

A-1; Б - 5; В - 2, 3, 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Метод (материал) инвазивной пренатальной диагностики

А. Цитогенетическое исследование (клетки хориона, культивированные амниотические клетки или лимфоциты плода)

Б. Молекулярно-генетическое, биохимическое или иммунологическое исследование (хорион, амниотические клетки, кровь)

В. Патоморфологическое исследование (кожа и мышцы плода)

Г. Фетоскопия

Показания

1. Высокий риск рождения ребенка с наследственными заболеваниями кожи (ихтиозы, эпидермолизы), с мышечной дистрофией Дюшенна

2. Уточнение диагноза врожденных пороков развития

3. Возраст женщины к моменту родов 35 лет и старше; хромосомная мутация у одного из родителей; рождение предыдущего ребенка с хромосомной болезнью; низкий уровень АФП в сыворотке крови беременной; результаты УЗИ, предполагающие хромосомную болезнь у плода

4. Высокий риск рождения ребенка с генной болезнью по результатам медико-генетического консультирования (ретро- или проспективного) или просеивающих программ выявления гетерозиготного носительства; диагностика инфекции плода, иммунодефицитов, иммунной несовместимости матери и плода

A-1; Б -2; В - 4; Г - 3

A-1; Б -3; В - 4; Г - 2

А-1; Б -2; В - 3; Г - 4

А-3; Б -4; В - 1; Г - 2

А-1; Б -4; В - 3; Г - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз.

Основные наследственные заболевания, пренатальная диагностика которых возможна биохимическими исследованиями амниотической жидкости

А. Болезни накопления производных холестерина

Б. Нарушения обмена мукополисахаридов

В. Нарушения обмена аминокислот и органических кислот Г. Нарушения обмена

углеводов или гликопротеинов Д. Прочие нарушения Болезнь

1. Гомоцистинурия (витамин В12-чувствительный и витамин В12-резистентный типы)

2. Дефицит альфа-глюкуронидазы

3. Болезнь Фабри

4. Фукозидоз

5. Синдром Леша-Нихана

А – 3; Б – 5; В – 1; Г – 4; Д – 2

А – 3; Б – 2; В – 1; Г – 4; Д – 5

А – 5; Б – 2; В – 1; Г – 4; Д – 3

А – 2; Б – 3; В – 1; Г – 4; Д – 5

А – 3; Б – 2; В – 4; Г – 1; Д – 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Скринирующие программы в пренатальной диагностике

А. УЗ скрининг

Б. Биохимический скрининг

В. Цитогенетический скрининг

Г. Молекулярный скрининг

Д. Иммунологический скрининг

Исследование

1. Хориальный гонадотропин человека

2. Толщина воротникового пространства

3. Цитомегаловирус IgG, авидность

4. ДНК-диагностика

5. Кариотипирование плода 6. Свободная β-субъединица хорионического гонадотропина человека

А – 2; Б – 3; В – 5; Г – 4; Д – 1, 6

А – 2; Б – 4; В – 5; Г – 6; Д – 1, 3

А – 2; Б – 1; В – 5; Г – 4; Д – 3, 6

А – 2; Б – 1, 6; В – 5; Г – 4; Д – 3

А – 3; Б – 1, 6; В – 5; Г – 4; Д – 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. **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

А-1; Б -4

А-4; Б -1

А-1; Б -3

А-1; Б -2

А-3; Б -5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. **Хромосомы**

А. X

Б. Y

Типы хромосом

1. Субметацентрик среднего размера

2. Малый метацентрик

3. Крупный акроцентрик

4. Крупный метацентрик

5. Малый акроцентрик

А-4; Б -1

А-1; Б -4

А-1; Б -5

А-1; Б -3

А-1; Б -2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. **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

А-4; Б -1

А-3; Б -2

А-1; Б -2

А-1; Б -3

А-3; Б - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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

А-1; Б -2

А-1; Б -4

А-5; Б -4

А-5; Б -1

А-2; Б - 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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

А-5; Б -1; В - 2

А-5; Б -1; В - 3

А-4; Б -1; В - 2

А-4; Б -3; В - 2

А-4; Б -3; В - 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Новорожденный

А. Доношенный

Б. Недоношенный

Сроки забора крови для скрининга

1. Сразу после рождения

2. В первый день жизни

3. На четвертый день жизни

4. После 10 дней жизни

А-4; Б -1

А-1; Б -4

А-3; Б - 4

А-1; Б -3

А-1; Б -2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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

А-5; Б -1; В - 2

А-4; Б -1; В - 2

А-5; Б -1; В - 3

А-2; Б -4; В - 3

А-4; Б -3; В - 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

А-2; Б -5

А-1; Б -4

А-3; Б - 4

А-2; Б -4

А-3; Б -2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Перестройка у носителя

А. Сбалансированная реципрокная транслокация

Б. Робертсоновской транслокации

Количество гамет

1. 6

2. 4

3. 8

4. 2

5. 1

А-1; Б -2

А-2; Б -5

А-2; Б -1

А-1; Б -3

А-3; Б - 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.

Тип наследования:

А. Аутосомно-рецессивный тип;

Б. Аутосомно-доминантный тип.

Заболевание:

1. Врожденные пороки сердца;

2. Миодистрофия Дюшенна;

3. Пилоростеноз;

4. Фенилкетонурия.

5. Нейрофиброматоз.

А-4; Б -5

А-1; Б -6

А-2; Б -1

А-4; Б -2

А-3; Б - 6

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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. Мультифакториальный

А-1; Б -4; В - 3

А-1; Б -4; В - 5

А-1; Б - 5; В - 2

А-3; Б - 5; В - 2

А-3; Б - 5; В - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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)

А-1; Б -2

А-1; Б -5

А-4; Б -1

А-4; Б -3

А-3; Б - 1

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Заболевание

А. Прогрессирующая мышечная дистрофия

Б. Факоматоз

Принципы лечения

- 1. Этиологический**
- 2. Патогенетический**
- 3. Заместительный**
- 4. Симптоматический**
- 5. Не поддаются лечению**

А-1; Б -2

А-5; Б -4

А-4; Б -4

А-4; Б -5

А-2; Б - 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.

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.**

Б-1,2,3,4;

А-1; Б -4

А-5; Б -3

А-4; Б -2,3

А-1,2; Б -3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Гены

А. Гены и протоонкогены

Б. Гены-супрессоры опухолей

Характеристика

- 1. Могут активироваться амплификацией, транслокацией или мутацией гена**
- 2. Потеря функции ведет к развитию опухоли**
- 3. Присутствуют в клетках здоровых людей**
- 4. Являются аутосомно-доминантными**

А - 4; Б - 2, 3

А - 3; Б - 1, 2

А - 1, 3; Б - 2, 3, 4

А - 2; Б - 3, 4

А - 3; Б - 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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

А-3; Б - 1; В - 2; Г - 4

А-1; Б - 2; В - 4; Г - 5

А-1; Б - 3; В - 4; Г - 5

А-2; Б - 3; В - 4; Г - 1

А-3; Б - 1; В - 2; Г - 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Срок для проведения (неделя беременности)

А. 11-12-я

Б. 16-20-я

Вид метода пренатальной диагностики

1. Определение в сыворотке крови беременной АФП

2. Неконъюгированный эстриол

3. PAPP-A

4. ХГЧ

5. Хорионбиопсия

А - 3; Б - 1, 2, 4

А - 3; Б - 1, 2, 5

А - 1, 3; Б - 5

А - 4; Б - 2, 3, 5

А - 3; Б - 4, 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Ситуация

А. 30-летняя женщина, в анамнезе рождение мертвого ребенка с множественными пороками развития (полидактилия, расщелина нёба, порок сердца) и нормальным

кариотипом

Б. В семейном анамнезе миодистрофия Дюшенна, беременная - носительница семейной делеции в гене дистрофина

В. У плода на 9-й неделе гестации при УЗИ обнаружили увеличение толщины шейной складки, атрезию или стеноз двенадцатиперстной кишки

Г. 25-летняя женщина очень обеспокоена возможностью рождения ребенка с синдромом Дауна. Индивидуальный и семейный анамнез без особенностей

Д. 36-летняя женщина на 14-й неделе беременности

Метод пренатальной диагностики

1. Биопсия ворсин хориона

2. Определение концентрации АФП в сыворотке матери

3. Амниоцентез

4. Детальное УЗИ

5. Кордоцентез

А-2; Б - 2; В - 5; Г - 4; Д - 1, 5

А-5; Б - 1, 3; В - 1, 3, 5; Г - 2, 4; Д - 3

А-4; Б - 1, 3, 5; В - 1, 3, 5; Г - 2, 4; Д - 3

А-4; Б - 2; В - 5; Г - 2, 4; Д - 1

А-2; Б - 2; В - 1, 2; Г - 4; Д - 1, 5