

Тесты с ответами по специальности «Генетика» для аттестации 1, 2 и высшая категория

Купить базу с ответами можно здесь:

→ medik-otvet.ru/product/genetika_test/ ☐

Полезные ссылки

1) Тесты по "генетике" для аккредитации и других экзаменов (3700 вопросов)

→ medik-otvet.ru/product/genetika/

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

→ medik-otvet.ru/product/lab_genetika/

3) Лабораторная генетика (аттестация) (530 вопросов)

→ medik-otvet.ru/product/genetik_lab/

Обратите внимание: вопросы могут перемещаться между категориями и повторяться в разных разделах. Для полноценной подготовки рекомендуем изучить все категории.

Быстрый поиск: нажмите + и введите несколько первых слов вопроса подряд. Не копируйте вопрос целиком — переносы строк, лишние пробелы или скрытые символы могут помешать поиску. Если вопрос не находится, попробуйте ввести часть варианта ответа, а затем сравните найденный вопрос с исходным.

Навигация

- [1 категория](#)
- [2 категория](#)
- [высшая категория](#)

1 категория

[Вернуться в начало](#)

Гипофосфатемический рахит наследуется по Х-сцепленному доминантному типу.

Вероятность рождения больного ребенка у больного мужчины составляет:

- А. 100%;
- Б. 75%;
- В. 25%;
- Г. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;
- Д. Все девочки будут больны, мальчики здоровы.

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

- А. Нити веретена;
- Б. Кинетохоры;
- В. Центромеры;
- Г. Сателлиты;
- Д. 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. 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.
- А. А2; Б3; В4
 - Б. А1; Б4; В5
 - В. А5; Б1; В3

Наиболее часто первым симптомом ретинобластомы является:

- А. Потеря зрения
- Б. Гетерохромия радужек
- В. Лейкокория
- Г. Косоглазие
- Д. Болезненность и покраснение глаза

Молекула рРНК:

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

Установите соответствие 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.

- А. А1,6; Б2; В3,4
Б. А7; Б1,5; В2,6
В. А 3,5; Б1,4; В5,7

Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

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

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

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

В процессе сплайсинга происходит:

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

Экзокринная недостаточность поджелудочной железы, гематологические нарушения, задержка роста и костные аномалии наиболее характерны для:

- А. Первичной цилиарной дискинезии;
- Б. Муковисцидоза;
- В. Синдроме Швахмана-Даймонда;
- Г. Анемии Фанкони;
- Д. Анемии Даймонда-Блекфена.

Синдром, одним из симптомов которого является высокий рост:

- А. Синдром Рассела-Сильвера;
- Б. Синдром Нунан;
- В. Синдром Сотоса;
- Г. Синдром 3М;
- Д. Гипохондроплазия.

На прием к генетику обратился мужчина 32 лет с жалобами на быструю утомляемость, ангиокератомы на бедрах и в паховых областях, покалывание и жжение ладоней и стоп, сниженное потоотделение. С 16 лет пациент наблюдается у нефролога в связи с протеинурией. Данные симптомы характерны для:

- А. Ревматоидного артрита;
- Б. Наследственной геморрагической телеангиэктазии Рендю-Ослера-Вебера;
- В. Болезни Крона;
- Г. Болезни Фабри;
- Д. Болезни Помпе.

В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:

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

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

- А. Все дети будут больны;
- Б. 50%;
- В. 25%;
- Г. Риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы;
- 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. 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. А 2; Б 4; В 1
Б. А 1; Б 5; В 4
В. А 5, Б 1, В 3

Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:

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

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

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

Установите соответствие 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. Применение агалсидазы (альфа, бета) при болезни Фабри ;

2. Хирургическое лечение расщелины губы и неба;

3. Диетотерапия при непереносимости фенилкетонурии;

4. Фермент-заместительная терапия при мукополисахаридозе.

А. А 2; Б 1,3,4

Б. А 2,3; Б 1,4; В 1,3,4

В. А 3,4; В 1,3

Одним из ограничений неинвазивного пренатального тестирования является:

А. Возраст матери более 35 лет;

Б. Случаи хромосомных аномалий в родословной;

В. Отклонения по результатам биохимического скрининга;

Г. Синдром исчезнувшего близнеца;

Д. Невынашивание беременности в анамнезе.

Процесс трансляции осуществляется:

А. В ядре клетки;

Б. В лизосомах;

В. В рибосомах;

Г. В цитоплазме;

Д. На клеточной мембране.

Установите соответствие 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. На 7-14 дни жизни.

А. А 3; Б 4

Б. А 2; Б 1

В. А 1; Б 3

Образование «химерных» генов часто приводит к:

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

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

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

На прием к врачу-генетику обратилась девушка 19 лет с жалобами на трудности при ходьбе, деформацию стоп, приступообразные боли по типу кратковременных судорог в икроножных мышцах (крампи). Симптоматика появилась в возрасте 14 лет, с тех пор прогрессировала. При осмотре отмечается "стопа Фридрейха", симметричная гипотрофия мышц голеней, гипорефлексия. Какой анализ необходимо назначить пациентке?

- А. Поиск делеций/дупликаций гена PMP22;
- Б. Полное секвенирование экзона;
- В. Тандемная масс-спектрометрия;
- Г. Поиск мутаций в гене SMN1;
- Д. Поиск делеций/дупликаций в гене DMD.

Установите соответствие 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. А 1,3; Б 4,5
- Б. А 1,3; Б 2,4
- В. А 1,3; Б 4,5

Для болезни Вильсона-Коновалова при нейровизуализации характерен следующий признак:

- А. Глаз тигра;
- Б. Мордочка гигантской панды;
- В. Уши рыси;
- Г. Симптом головастика;
- Д. Крылья летучей мыши.

На прием к врачу-генетику обратилась женщина 40 лет с жалобами на опущение верхних век. В неврологическом статусе двусторонний птоз, двухсторонняя наружная офтальмоплегия. Какое заболевание можно заподозрить?

- А. Синдром MELAS (митохондриальная энцефалопатия, лактатацидоз, инсультоподобные состояния);
- Б. Синдром CPEO (хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия);
- В. Синдром MERRF (миоклонус-эпилепсия, "рваные" красные волокна);
- Г. Атрофия зрительных нервов Лебера;
- Д. Синдром SANDO (сенсорная атаксическая нейропатия, дизартрия и офтальмопарез).

У ребенка отмечается потемнение мочи на воздухе. Наиболее подходящим диагнозом является:

- А. Гомоцистинурия;
- Б. Алкаптонурия;
- В. Тирозинемия 1 типа;
- Г. Фенилкетонурия;
- Д. Цистиноз.

Молекула ДНК состоит из:

- 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.

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

- А. АЦЦ;
- Б. ГУУ;
- В. УУА;
- Г. ЦЦГ;
- Д. УАЦ.

Установите соответствие 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. Синдром Пирсона;
3. Нейрофиброматоз I типа;
4. Синдром Ангельмана;
5. Фенилкетонурия

- А. А 1,2; Б 4,5; В 3
Б. А 1,2; Б 3,4,5
В. А 1,5; Б 1,3,4; В 2,4

Теломерные районы хромосом обычно состоят из:

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

Белок-кодирующий ген – это:

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

На приеме у генетика родители с ребенком 5 лет с жалобами на задержку роста, тугоподвижность суставов. При обследовании были выявлены гепатоспленомегалия и помутнение роговицы. Перечисленные признаки характерны для:

- А. Синдрома грима кабуки;
Б. Мукополисахаридоза I типа;
В. Синдрома Стиклера;
Г. Артрогрипоза;
Д. Муколипидоза.

Установите соответствие 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.

А. А 2; Б 3

Б. А 4; Б 1

В. А 5; 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. Заболевания:

А. Синдром Дауна;

Б. Мукополисахаридоз;

В. Фенилкетонурия;

Г. Синдром Смита-Лемли-Опица. Метод диагностики:

1. Кариопирование;

2. Определение спектра аминокислот крови;

3. Определение гликозаминогликанов мочи (ГАГ);

4. Анализ метаболитов холестерина (газовая хроматография).

А. А 1; Б 4; В 2; Г 3

Б. А 1; Б 3; В 2; Г 4

В. А 1; Б 2; В 4; Г 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. Заболевание:

А. Фенилкетонурия;

Б. Аденогенитальный 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.

А. А3; Б2; В4; Г1; Д5

Б. А4; Б1; В5; Г3; Д2

В. А2; Б3; В1; Г5; Д4

При проведении пренатального скрининга в сроке гестации 12 недель по материнским сывороточным маркерам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: ХГЧ – выше нормы, РАРР-А – ниже нормы, гипоплазия носовой кости. При таких результатах можно у плода имеется повышенный риск:

- А. Синдрома Дауна;
- Б. Дефекта нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.);
- В. Расщелины губы и/или неба;
- Г. Множественных врожденных пороков развития;
- Д. Синдрома Марфана.

Векторная система – это:

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

На прием обратилась семья с ребенком 1,5 лет с выраженной задержкой психомоторного развития. При осмотре обнаружены следующие клинические признаки: низкий рост, короткая шея и грудная клетка, контрактуры суставов, грубые черты лица, гиперплазия десен, паховая грыжа. При проведении УЗИ органов брюшной полости патологии не выявлено. Наиболее вероятный диагноз:

- А. Мукополисахаридоз I типа;
- Б. Муколипидоз II типа;
- В. α -маннозидоз;
- Г. Синдром множественных птериgiumов (Эскобара);
- Д. Мукополисахаридоз II типа.

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:

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

На прием к генетику обратился мужчина 32 лет с жалобами на быструю утомляемость, ангиокератомы на бедрах и в паховых областях, покалывание и жжение ладоней и стоп, сниженное потоотделение. С 16 лет пациент наблюдается у нефролога в связи с протеинурией. Данные симптомы характерны для:

- А. Ревматоидного артрита;
- Б. Наследственной геморрагической телеангиэктазии Рендю-Ослера-Вебера;
- В. Болезни Крона
- Г. Болезни Фабри
- Д. Болезни Помпе

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

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

На приеме семья с ребенком 1,5 лет. Жалобы – задержка моторного развития, повышенный аппетит с года. Ребенок родился в срок с ростом 50 см, весом 2400 г, в первые месяцы отмечалась выраженная гипотония. Какой диагноз можно предположить?

- А. Спинальная мышечная атрофия;
- Б. Синдром Прадера-Вилли;
- В. Синдром Барде-Бидля;
- Г. Миотония Томсена;
- Д. Хромосомная патология.

К проявлениям X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита НЕ относится:

- А. Низкий уровень фосфатов в крови;
- Б. Низкий рост;
- В. Искривление бедренной, большеберцовой и малоберцовой костей;
- Г. Низкий уровень кальция в крови;
- Д. Остеомаляция.

Молекула ДНК представляет собой:

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

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.

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

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

Марфаноподобный фенотип, эктопия хрусталика, остеопороз, тромбозы и умственная отсталость характерны для:

- А. Синдрома Элерса-Данло;
- Б. Синдрома Марфана;
- В. Гомоцистинурии;
- Г. Синдрома Стиклера;
- Д. Cutis laxa.

На прием к врачу - генетику обратилась семья с ребенком 4 месяцев. У пробанда выраженная мышечная гипотония, неспособность удерживать голову в вертикальном положении, прогрессирующая макроцефалия, задержка развития. По результатам газовой хроматографии мочи выявлено повышение концентрации N-ацетиласпартата. Какое заболевание можно заподозрить?

- А. Метилмалоновая ацидурия;
- Б. Болезнь Канаван;
- В. Изовалериановая ацидурия;
- Г. Пропионовая ацидурия;
- Д. Болезнь Александера.

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

- А. Секвенирование экзома;
Б. Хромосомный микроматричный анализ;
В. Секвенирование генома позволяют выявить:
1. Точковые мутации в кодирующих участках (экзонах);
 2. Крупные делеции;
 3. Точковые мутации в некодирующих участках (интронах).
- А. А 1; Б 2; В 1,2,3
Б. А 1; Б 2; В 2,3
В. А 3; Б 1; В 1,3

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:

- А. Общепопуляционный риск;
Б. Может быть выше общепопуляционного риска в связи с возможным герминальным мозаицизмом.
В. 25%;
Г. 50%.

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.

Установите соответствие 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).
- А. А3; Б5
Б. А4; Б1
В. 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. 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. А5,7; Б3,6; В1,5

Б. А1,6; Б2; В3,4.

В. А2,3; Б4,7; В6,7

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.

Установите соответствие 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.

А. А2,5,7; Б3,4; В 1,5,8

Б. А3,6,8; Б1,7,8; В2,4,6

В. А1,4,8; Б2,5,6; В3,7

Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

- А. Белок → ДНК → РНК;
- Б. РНК → ДНК → белок;
- В. ДНК → РНК → белок;
- Г. Белок → РНК → ДНК;
- Д. РНК → белок → ДНК

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

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

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

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

На прием к генетику обратился мужчина 32 лет с жалобами на снижение слуха, шаткость при ходьбе, снижение чувствительности в стопах и потерю обоняния. Мужчина наблюдается с диагнозом пигментная дегенерация сетчатки. В крови выявлено повышение фитановой кислоты. Какое заболевание можно предположить?

- А. Синдром Кальмана;
- Б. Синдром Рефсума;
- В. Синдром Кернса-Сейра;
- Г. Синдром Цельвегера;
- Д. Атаксия Фридрейха.

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

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

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

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

Импринт – это:

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

- А. Мукополисахаридоз;**
 - Б. Болезнь Вильсона-Коновалова;**
 - В. Тирозинемия 1 типа. Исследуемые биохимические маркеры:**
 - 1. Экскреция меди с мочой;**
 - 2. Уровень сукцинилацетона мочи;**
 - 3. Уровень гликозаминогликанов (ГАГ) мочи;**
 - 4. Уровень церулоплазмина мочи;**
 - 5. Уровень тирозина крови.**
- А. А 3; Б 1,4; В 2,5
Б. А 3; Б 2,4; В 5
В. А 2; Б 1; В 4

Поражение глаз (конъюнктивит, увеит, эписклерит), афтозный стоматит, лимфаденопатия, боли в грудной клетке и животе, периодическая кожная сыпь, нейросенсорная тугоухость встречаются при:

- А. Периодической болезни;
- Б. Синдроме Макла-Уэльса;
- В. Синдроме Стиклера;
- Г. Болезни Фабри;
- Д. Синдроме Маршалла.

Установите соответствие 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 тринуклеотидных повторов. Заболевание:

1. Муковисцидоз;

2. Синдром Вильямса;

3. Синдром Мартина-Белл;

4. Ретинобластома;

5. Синдром ДиДжорджи.

А. А 3,5; Б 1,2; В 4

Б. А 2,4; Б 5; В 1,3

В. А 1,4; Б 2,5; В 3

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

А. Все эмбрионы;

Б. Никто из эмбрионов;

В. $1/4$ эмбрионов;

Г. $1/2$ эмбрионов;

Д. $3/4$ эмбрионов.

Синдром, одним из симптомов которого является низкий рост:

А. Гомоцистинурия;

Б. Синдром Марфана;

В. Синдром Симпсона-Голаби-Бемеля;

Г. Синдром Уивера;

Д. Синдром Нунан.

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

А. Конформацией рибосомных белков;

Б. Последовательностью нуклеотидов мРНК;

В. Последовательностью нуклеотидов тРНК;

Г. Активностью ферментов посттрансляционной модификации;

Д. Последовательностью нуклеотидов рРНК.

Установите соответствие 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.

А. А 1; Б 2

Б. А 5; Б 3

В. А 2; 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. 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.

А. А2,3; Б4

Б. А2,4,5; Б3,1,5

В. 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. Соотнесите заболевания и генетическую диагностику первой линии. Заболевания:

- А. Синдром Дауна;
Б. Муковисцидоз;
В. Мышечная дистрофия Дюшенна;
Г. Синдром Прадера-Вилли. Диагностика:
1. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2;
 2. Стандартное кариотипирование;
 3. Поиск частых мутаций в гене CFTR;
 4. Поиск делеций и дупликаций в гене DMD.

А. А 2; Б 1; В 4; Г 3

Б. А 2; Б 3; В 4; Г 1

В. А 2; Б 3; В 1; Г 4

Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:

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

Процессинг - это:

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

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

Для синдрома Ли (подострой некротизирующей энцефаломиелопатии) НЕ характерно:

- А. Утрата ранее приобретенных навыков;
- Б. Мышечная гипотония;
- В. Гипертрихоз;
- Г. Симптом глаз тигра;
- Д. Мозжечковые расстройства.

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией

А. Определить риск наследования гемофилии для ее детей:

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

Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:

- А. 0,1%;
- Б. 0,6–1,0%;
- В. 5%;
- Г. 10%;
- Д. 25%.

Дебют судорог на 1 году жизни, алопеция, атопический дерматит, нейросенсорная тугоухость характерны для:

- А. Изовалериановой ацидурии;
- Б. Пропионовой ацидурии;
- В. Недостаточности биотинидазы;
- Г. Гипофосфатемического рахита;
- Д. Гипофосфатазии.

Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся мобильные элементы:

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

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

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

- А. Беквита-Видемана;
- Б. Рассела-Сильвера;
- В. Сотоса;
- Г. Секкеля характеризуются:
 - 1. опережением роста;
 - 2. задержкой роста.

А. А 1; Б 2; В 1; Г 2

Б. А 1; Б 1; В 2; Г 1

В. А 2; Б 1; В 1; Г 2

Для синдрома Вильямса НЕ характерно:

- А. "Лицо эльфа";
- Б. Макростомия;
- В. Эктропион;
- Г. Нефрокальциноз;
- Д. Гетерохромия радужки.

У пациента с болезнью Вильсона-Коновалова при нейровизуализации можно обнаружить следующий характерный признак:

- А. "Глаз тигра"
- Б. "Мордочка гигантской панды"
- В. "Уши рыси"
- Г. "Коренной зуб"
- Д. "Крылья летучей мыши"

Нуклеотид состоит из:

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

Как переквалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения?

- А. функциональный анализ *in vivo*;
- Б. проведение сегрегационного анализа в семье;
- В. функциональный анализ *in vitro*;
- Г. проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;
- Д. все верно.

ДНК-зонд – это:

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

Установите соответствие 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. Кодируют белки цитоскелета;

5. Кодируют рРНК.

А. А3; Б5

Б. А4; Б1

В. А1, Б2

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

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;

Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;

Д. Нарушением системы репарации ДНК.

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:

А. 75%;

Б. 70%;

В. 60%;

Г. 50%;

Д. 40%.

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:

А. Все дети будут больны;

Б. 50%;

В. 25%;

Г. 10%;

Д. Все дети будут здоровы.

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:

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

Установите соответствие 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.

- А. А 3; Б 1; В 2; Г 4
- Б. А 5; Б 3; В 4; Г 1
- В. А 1; Б 4; В 2; Г 5

Половыми хромосомами называются хромосомы:

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

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

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

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

- А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Б. Специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;
- В. Ацетиллирование гистонов;
- Г. Фосфорилирование гистонов;
- 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. Тип наследования: А.

Аутосомно доминантный ;

Б. Аутосомно рецессивный;

В. Х-сцепленный тип. Заболевание:

1. Синдром Эдвардса;

2. Нейрофиброматоз;

3. Хореи Гентингтона;

4. Миодистрофия Дюшенна;

5. Адреногенитальный синдром.

А. А2; Б4; В5;

Б. А2,3; Б5; В4

В. А5; Б1; В3;

При осмотре ребенка в возрасте 6 месяцев выявлен синдром "вялого ребенка", макроглоссия, отставание в весе. По лабораторным показателям – повышение КФК до 5 норм, АСТ – до 5 норм и АЛТ – до 3 норм. В первую очередь стоит исключить:

А. Мышечную дистрофию Дюшенна;

Б. Опухолевый процесс в организме;

В. Болезнь Помпе;

Г. Спинальную мышечную атрофию;

Д. Прогрессирующую мышечную дистрофию Эмери-Дрейфуса.

Рецидивирующие приступы лихорадки, сопровождающиеся перитонитом, синовитом или плевритом, характерны для:

А. Острой перемежающейся порфирии;

Б. Периодической болезни;

В. Синдрома Маршалла;

Г. Болезни Крона;

Д. Ревматоидного артрита.

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

А. Синдрома Дауна;

Б. Синдрома Патау при проведении пренатального скрининга I триместра являются:

1. Высокий уровень ХГЧ при низком РАРР-А;
2. Низкий уровень ХГЧ и РАРР-А;
3. Увеличение толщины воротникового пространства;
4. Расщелина неба;
5. Гипоплазия носовой кости.

А. А 2,3,5; Б 1,4,5

Б. А 1,3,5; Б 2,3,4

В. А 1,5 ; 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. К наследственным заболеваниям из группы

А. Лизосомные болезни накопления;

Б. Пероксисомные заболевания относят:

1. Синдром Хантера;
2. Синдром Цельвегера;
3. Ризомелическая точечная хондродисплазия;
4. Болезнь Нимана-Пика. тип

С.

А. А 1,4; Б 2,3

Б. А 1,3; В 2,4

В. А 1; Б 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. Типы перестроек:

А. Геномные;

Б. Хромосомные. Перестройки:

1. Инверсии;
2. Полиплоидии;
3. Транслокации;
4. Делеции;
5. Трисомии;
6. Полисомии;
7. Дупликации.

А. А3,4,7; Б1,2,5

Б. А2,5,6; Б1,3,4,7

В. А1,6; Б2,6,7

Дрейф генов связан с:

- А. Уровнем мутационного процесса;
- Б. Уровнем отбора;
- В. Случайным распределением частот аллелей в популяции малого размера;
- 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. Тип наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный тип;**
- Б. Аутосомно-доминантный тип;**
- В. Х-сцепленный тип. Синдромы:**

- 1. Козна;**
- 2. Микрофтальмии Ленца;**
- 3. Аарскога;**
- 4. Опица-Фриаса.**

- А. А 1; Б 4; В 2,3
- Б. А 2; Б 3; В 1
- В. А 3; Б 1; В 2,4

Белок-кодирующий ген эукариот состоит из:

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

На приеме у генетика родители с ребенком 5 лет с жалобами на задержку роста, тугоподвижность суставов. При обследовании были выявлены гепатоспленомегалия и помутнение роговицы. Перечисленные признаки характерны для:

- А. Синдрома грима кабуки
- Б. Мукополисахаридоза I типа
- В. Синдрома Стиклера
- Г. Артрогрипоза
- Д. Муковисцидоза

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

- А. Снижению доли доминантных гомозигот;
- Б. Снижению доли рецессивных гомозигот;
- В. Снижению доли гетерозигот;
- Г. Установлению постоянства частот аллелей;
- Д. Установлению постоянства частот генотипов.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Соотнесите тип наследования и заболевания. Тип наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный;
 - Б. Аутосомно-доминантный;
 - В. Х-сцепленный. Заболевания:
 - 1. Мышечная дистрофия Дюшенна;
 - 2. Синдром Мартина-Белл;
 - 3. Целиакия;
 - 4. Фенилкетонурия;
 - 5. Нейрофиброматоз II типа.
- А. А 2,4; Б 1; В 3,5
Б. А 4; Б 5; В 1,2
В. А 4,5; Б 1,2; В 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. Заболевания:

- А. Мукополисахаридоз I, II, IV типов;
 - Б. Синдром Дауна. Лечение:
 - 1. Этиологическое;
 - 2. Патогенетическое;
 - 3. Симптоматическое;
 - 4. Не поддается лечению.
- А. А 2,3; Б 3
Б. А 2; Б 4
В. А 3; Б 1

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

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

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

А. Скринирующим;

Б. Подтверждающим диагноз относят:

1. Неинвазивный пренатальный тест;

2. Пренатальный скрининг I триместра (УЗИ, определение ХГЧ и РАРР-А в крови);

3. Определение кариотипа плода;

4. ДНК-анализ семейных мутаций (ДНК ворсин хориона).

А. А 1,2; Б 3,4

Б. А 3; Б 2,3

В. А 4; Б 1,3

Гипоинтенсивные очаги в бледном шаре, с центральным очагом гиперинтенсивности — так называемые «глаза тигра» при нейровизуализации головного мозга характерны для:

А. Болезни Александера;

Б. Болезни Канаван;

В. Метакроматической лейкодистрофии;

Г. Нейродегенерации с накоплением железа;

Д. Глутаровой ацидурии.

Установите соответствие 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.

А. А1,3; Б2,4

Б. А2,3; Б1,4

В. А1,2; Б3,4

Теломера – это:

А. Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча;

Б. Участок прикрепления веретена деления;

В. Участок, играющий главную роль в делении клетки;

Г. Концевые участки хромосом;

Д. 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. Соотнесите заболевания и характерные для них симптомы при нейровизуализации. Заболевания:

А. Болезнь Вильсона-Коновалова;

Б. Синдром Жубер;

В. Болезнь Галлервордена-Шпатца. Симптомы:

1. "Коренного зуба";

2. "глаза тигра";

3. "лицо гигантской панды"

А. А 2; Б 1; В 3

Б. А 1; Б 3; В 2

В. А 3; Б 1; В 2

Гиперурикемия, подагрический артрит, умственная отсталость, хореоатетоз, задержка моторного развития, аутоагрессия (кусание губ, ногтей, пальцев) являются отличительными признаками:

А. Синдрома Леша-Найяна;

Б. Синдрома Туретта;

В. Глутаровой ацидурии 1 типа;

Г. Синдрома Корнелии де Ланге;

Д. Тубулоинтерстициальной болезни почек 1 типа.

Установите соответствие 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. Марфана;

Б. Ахондроплазия. Характерные симптомы:

1. Высокий рост;

2. Низкий рост;

3. Арахнодактилия;

4. Брахидактилия;

5. Расширение корня аорты.

А. А 1,3,5; Б 2,4

Б. А 1,3; Б 2,4

В. А 1,5; Б 2,3,5

На долю хромосомы X человека приходится:

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;

Г. Более 50 % всего генетического материала;

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

Установите соответствие 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.

А. А 1; Б 2

Б. А 5; Б 4

В. А 3, Б 5

В состав нуклеосом входят:

А. ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;

Б. ДНК и рибонуклеопротеиды;

В. РНК и негистоновые белки;

Г. РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4;

Д. ДНК и гистоновый белок H1.

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.

К X-сцепленной патологии относится:

А. Аденогенитальный синдром;

Б. Гемофилия А;

В. Синдром Клайнфельтера;

Г. Синдром Шерешевского-Тернера;

Д. Наследственная геморрагическая телеангиэктазия

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

А. Нуклеотидные;

Б. Генетические;

В. Физические;

Г. Хромосомные;

Д. Рестрикционные.

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

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

У ребенка отмечается потемнение мочи на воздухе. Наиболее подходящим диагнозом является:

- А. Гомоцистинурия
- Б. Алкаптонурия
- В. Тирозинемия 1 типа
- Г. Фенилкетонурия
- Д. Цистиноз

Кластер импринтированных генов в норме:

- А. Экспрессируется с обеих хромосом;
- Б. Не экспрессируется;
- В. Гиперэкспрессируется;
- Г. Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы;
- Д. 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. К наследственным заболеваниям из группы

А. Лизосомные болезни накопления;

Б. Митохондриальные заболевания относят:

1. Болезнь Фабри;
2. Синдром Пирсона;
3. Синдром Гурлер;
4. Синдром MELAS;
5. Синдром Гоше;
6. Синдром Кернса-Сейра.

А. А 3,5 ; Б 1,2,4,6

Б. А 3,4,5; Б 1,2,6

В. А 1,3,5; Б 2,4,6

Какой фермент участвует в процессе репликации:

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

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

На прием обратилась семья с сыном 15-ти лет с жалобами на опущение век и шаткость походки. Пробанд наблюдается у офтальмолога с диагнозом "пигментная дегенерация сетчатки" (по типу "соль с перцем") и кардиологом с АВ-блокадой II степени. В крови выявлено повышение уровня лактата. Какое заболевание можно заподозрить?

- А. Синдром MERRF (миоклонус-эпилепсия, "рваные" красные волокна);
- Б. Синдром Кернса-Сейра;
- В. Атрофия зрительных нервов Лебера;
- Г. Синдром SANDO (сенсорная атаксическая нейропатия, дизартрия и офтальмопарез);
- Д. Синдром MELAS (митохондриальная энцефалопатия, лактатацидоз, инсультоподобные состояния).

При появлении у ребенка в первые часы жизни желтушности склер и кожных покровов, судорог, повышении уровня билирубина в крови выше 200 мкмоль/л (за счет непрямой фракции) можно заподозрить:

- А. Синдром Криглера-Найяра;
- Б. Синдром Жильбера;
- В. Гепатит А;
- Г. Каротинемию;
- Д. Гепатит В.

Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке;
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК;
- В. Метод "сортировки" хромосом;
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками;
- Д. Исследование идентификации белков.

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

На приеме у генетика семья с ребенком 7 лет с жалобами на периодическую фебрильную лихорадку, афтозный стоматит, фарингит и шейный лимфаденит. Наиболее вероятный диагноз:

- А. Синдром TRAPS;
- Б. Синдром Маршалла;
- В. Периодическая болезнь;
- Г. ВИЧ-инфекция;
- Д. Системная красная волчанка.

Установите соответствие 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. А 3; Б 1
 - Б. А 4, Б 5
 - В. А 2; Б 4

На медико-генетическое консультирование обратился молодой человек 19 лет с жалобами на выраженную деформацию грудной клетки. Пациент наблюдается у офтальмолога с диагнозом двусторонняя эктопия хрусталика. На УЗИ сердца выявлена аневризма аорты. В осмотре долихостеномелия. Какой синдром можно заподозрить?

- А. Синдром Марфана;
- Б. Синдром Элерса-Данло;
- В. Гомоцистинурия;
- Г. Cutis laxa;
- Д. Синдром Стиклера.

"Фабриками белка" в клетке являются:

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

В браке состоят мужчина и женщина с ахондроплазией. 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%;
- Б. 75%;
- В. 50%;
- Г. 25%;
- Д. Около 0%.

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

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

Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:

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

Молекула тРНК:

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

Триплет - это:

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

Установите соответствие 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. А5; Б2
- Б. А1; Б3
- В. А3; Б4

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.

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

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

Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

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

Установите соответствие 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.**
- А. А2; Б4; В5; Г1**
- Б. А4; Б3; В2; Г5**
- В. А3; Б1; В2; Г4**

Наиболее часто первым симптомом ретинобластомы является:

- А. Потеря зрения;**
- Б. Гетерохромия радужек;**
- В. Лейкокория;**
- Г. Косоглазие;**
- Д. Болезненность и покраснение глаза.**

Прогерия с раннего детского возраста, пигментная дегенерация сетчатки, глухота, глубоко посаженные глаза, фотодерматоз, микроцефалия, умственная отсталость характерны для:

- А. Синдрома Коккейна;**
- Б. Cutis laxa;**
- В. Синдрома Хатчинсона-Гилфорда;**
- Г. Врожденной эритропоэтической порфирии;**
- Д. Болезни Пелицеуса-Мерцбахера.**

К прямым неинвазивным методам обследования плода относится:

- А. Аспирация ворсин хориона;**
- Б. Амниоцентез;**
- В. Кордоцентез;**
- Г. Ультразвуковое исследование;**
- Д. Исследование сывороточных белков беременной.**

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

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

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

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

Для болезни Ниманна-Пика типа С НЕ характерно:

- А. Окуломоторные нарушения;
- Б. Гепатомегалия;
- В. Катаплексия;
- Г. Гнездная алопеция;
- Д. Снижение когнитивных функций.

Установите соответствие 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. Хромосомной этиологии;**
- Б. Моногенной этиологии.**

- 1. Синдром Патау;**
- 2. Синдром Коккейна;**
- 3. Галактоземия;**
- 4. Синдром Вильямса;**
- 5. Муковисцидоз.**

А. А 1,2; Б 3,4,5

Б. А 1; Б 2,3,4,5

В. А 1,4; Б. 2,3,5

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

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

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.

Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет:

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

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:

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

На прием к врачу-генетику обратилась семья с мальчиком 3 месяцев с жалобами на низкую прибавку массы тела и стеаторею (избыток жира в кале). При обследовании обнаружено снижение активности кислой липазы в пятнах высушенной крови. Какое заболевание можно заподозрить?

- А. Муковисцидоз;
- Б. Болезнь Вольмана;
- В. Синдром Швахмана-Даймонда;
- Г. Семейная гиперхолестеринемия;
- Д. Недостаточность альфа-1-антитрипсина.

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

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

Клонирование ДНК предполагает:

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

На молекулярном уровне теломера состоит из:

- А. Структурных генов;
- Б. Альфа-сателлитных последовательностей;
- В. Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;
- Г. GC-богатых последовательностей;
- Д. Рассеянных повторов.

В процессе сплайсинга происходит:

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

Репликация ДНК – это процесс:

- А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь;
- Б. Удвоения молекулы РНК;
- В. Удвоения молекулы ДНК;
- Г. Передачи информации с ДНК на РНК;
- Д. Вырезание интронов.

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

- А. 1-2 на клетку;
- Б. 5-6 на клетку;
- В. Около 50 на клетку;
- Г. Около 200 на клетку;
- Д. Более 1000 на клетку.

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

- А. Интерстициальная делеция;
- Б. Терминальная делеция;
- В. Инсерция;
- Г. Перичентрическая инверсия;
- Д. Теломерная делеция.

При выявлении у сына мышечной дистрофии Дюшенна нецелесообразно:

- А. Обследовать пробанда;
- Б. Обследовать мать пробанда после выявления молекулярно-генетической причины заболевания у сына;
- В. Обследовать здоровых сестер пробанда;
- Г. Проводить пренатальную диагностику в семье при отсутствии мутации у матери;
- Д. Обследовать отца.

У ребенка с задержкой физического развития, микроцефалией, птозом, гипохолестеринемией, синдактилией 3-4 пальцев кистей и стоп можно предположить синдром:

- А. Рассела-Сильвера;
- Б. ЗМ;
- В. Смита-Лемли-Опица;
- Г. Дубовица;
- Д. Нунан.

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

- А. Фенилкетонурия;
- Б. Синдром Марфана;
- В. Алкаптонурия;
- Г. Болезнь Нимана–Пика;
- Д. Галактоземия.

Выберите заболевание, не входящее в неонатальный скрининг:

- А. Врожденный гипотиреоз;
- Б. Галактоземия;
- В. Болезнь Помпе;
- Г. Муковисцидоз;
- Д. Аденогенитальный синдром.

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

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

Для гемофилии типа А НЕ характерно:

- А. Нормальное количество тромбоцитов;
- Б. Дефицит фактора свертывания VIII;
- В. Экхимозы;
- Г. Дефицит фактора свертывания IX;
- Д. Дегенеративные изменения суставов.

Сенситивная атаксия, нейропатия, дизартрия, офтальмоплегия сетчатки являются основными признаками синдрома:

- А. Кернса-Сейра;
- Б. SANDO (сенсорная атаксическая нейропатия, дизартрия и офтальмопарез);
- В. NARP (нейропатия с атаксией и пигментным ретинитом);
- Г. Атрофии зрительных нервов Лебера;
- Д. MELAS (митохондриальная энцефалопатия, лактацидоз, инсультоподобные состояния).

Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:

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

В ДНК встречаются комплементарные пары:

- А. Т-Г и А-Т;
- Б. А-Т и Г-Ц;
- В. Г-Ц и А-Ц;
- Г. А-Ц и Ц-А;
- Д. Ц-А и Т-Г.

Гетерогаметным называется:

- 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;
- Г. Организм с фенотипическими признаками женского пола;
- Д. Организм с хромосомными перестройками половых 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. Хромосомный набор:

- А. Гаплоидный;
- Б. Диплоидный;
- В. Триплоидный. Число хромосом:

- 1. 22;
- 2. 23;
- 3. 46;
- 4. 47;
- 5.
- 69.

- А. А 1,2; Б 3; В 4,5
- Б. А 2; Б 3; В 4,5
- В. А 2; 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. Соотнесите типы наследования с заболеваниями. Типы наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный;
- Б. Аутосомно-доминантный;
- В. Х-сцепленный. Заболевания:
- 1. Мышечная дистрофия Дюшенна;
- 2. Спинальная мышечная атрофия 5q;
- 3. Хорея Гентингтона;
- 4. Миотоническая дистрофия 1 типа.

- А. А 2,3; Б 4; В 1
- Б. А 2; Б 3,4; В 1
- В. А 3,4; Б 1; В 2

У ребенка 1 месяца с кишечным синдромом в виде видимой стеатореи, полифекалии, плохой прибавки в весе, респираторного синдрома в виде повторных обструктивных бронхитов, навязчивого кашля с трудноотделяемой мокротой в первую очередь стоит заподозрить:

- А. Муковисцидоз;
- Б. Синдром мальабсорбции;
- В. Сфинголипидоз;
- Г. Синдром Картагенера;
- Д. Первичный иммунодефицит.

Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:

- А. Хромомеры;
- Б. Хроматиды;
- В. Центромеры;
- Г. Центриоли;
- Д. Спутники.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена чаще всего являются:

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

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.

Мышечная гипотония, задержка развития, нистагм, поликистоз почек, нарушения дыхания, симптом “коренного зуба” при нейровизуализации характерны для:

- А. Синдрома Меккеля;
- Б. Синдрома Жубер;
- В. Синдрома 3-М;
- Г. Синдрома Барде-Бидля;
- Д. Синдрома Смита-Лемли-Опица.

Установите соответствие 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, тип А;

Б. Нейрофиброматоз I типа;

В. Синдром MERRF. Тип наследования:

1. Рецессивный, сцепленный с X хромосомой;

2. Доминантный, сцепленный с X хромосомой;

3. Аутосомно-рецессивный;

4. Аутосомно-доминантный.

5. Митохондриальный .

А. А 3; Б 5; В 4

Б. А 1; Б 4; В 5

В. А 4; Б 1; В 3

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:

А. 100% для сыновей и 0% для дочерей;

Б. 50% независимо от пола;

В. 50% для сыновей и 0% для дочерей;

Г. 25% независимо от пола;

Д. 0% независимо от пола.

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

А. Все дети будут больны

Б. 0.5

В. 0.25

Г. Риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы

Д. Все дети будут здоровы

К наиболее распространенным аутосомно-рецессивным заболеваниям НЕ относится:

А. Муковисцидоз;

Б. Болезнь Вильсона-Коновалова;

В. Несиндромальная аутотсомно-рецессивная тугоухость;

Г. Фенилкетонурия;

Д. Спинальная мышечная атрофия.

Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:

- А. Изучить кариотип больного;
- Б. Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;
- В. Получить информацию о мутациях в гене;
- Г. Определить ПДРФ;
- Д. Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

К протоонкогенам клетки относятся:

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

Аутосомно-доминантное наследование характерно для:

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

Установите соответствие 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.**

- А. А1,4,8; Б2,5,6; В3,7
- Б. А2,3,5; Б4,6,8; В1,2
- В. А6,7,8; Б3,5,7; В4,6,8

Жесткие курчавые ломкие волосы, наличие вормиевых костей, дивертикулы мочевого тракта, а также извитость артерий являются отличительными признаками:

- А. Синдрома Элерса-Данло;
- Б. Эктодермальной дисплазии;
- В. Cutis laxa;
- Г. Недостаточности биотинидазы;
- Д. Болезни Менкеса.

Факультативный гетерохроматин характеризуется:

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

Установите соответствие 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 Шерешевского-Тернера;
- Д. Синдром Дауна. Хромосомные нарушения:

- 1. Трисомия 21;
- 2. Трисомия 13;
- 3. Трисомия 18;
- 4. Моносомия X.

- А. А3; В2; Г1; Д4
- Б. Б2; В3; Г4; Д1
- В. А1; Б4; Г3; Д2

Установите соответствие 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.

А. А 3; Б 2

Б. А 5, Б 4

В. А 1; Б 5

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

А. Синдром Марфана;

Б. Синдром Рубинштейна-Тейби;

В. Хорея Гентингтона;

Г. Ахондроплазия;

Д. Синдром Коэна.

На приеме семья с ребенком 1,5 лет. Жалобы на задержку моторного развития, повышенный аппетит с года. Ребенок родился в срок с длиной тела 50 см, массой 2400 г. В первые месяцы жизни отмечалась выраженная гипотония, зондовое кормление до месяца. Какой диагноз можно предположить?

А. Спинальная мышечная атрофия

Б. Синдром Прадера-Вилли

В. Синдром Барде-Бидля

Г. Миотония Томсена

Д. Синдром Беквита-Видеманна

При наследственном онкологическом синдроме опухоль возникает у разных членов семьи в результате:

А. Герминальной мутации в гене;

Б. Соматической мутации в гене;

В. Накопления в клетке повреждений в генах фолатного цикла;

Г. Аллельной делеции гена CFTR;

Д. Гиперэкспрессии гена РАН.

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

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

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

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

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

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

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:

- А. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;
- Б. Все девочки будут больны, мальчики здоровы;
- В. 50%;
- Г. 25%;
- Д. Риск общепопуляционный.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

- А. Гипохондроплазия;
- Б. Фенилкетонурия;
- В. Нейрофиброматоз;
- Г. Хорея Гентингтона;
- Д. Синдром Тричера Коллинза 1 типа.

2 категория

[Вернуться в начало](#)

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.

В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:

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

Нуклеотид состоит из:

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

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

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

Первичное нерасхождение хромосом – это:

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

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

- А. Ни одного;
- Б. Одно;
- В. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;
- Г. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;
- Д. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

Промотор располагается:

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

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.

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

- А. Синдром Марфана**
- Б. Синдром Элерса-Данло тип 3 (Гиперподвижность)**
- В. Синдром Элерса Данло тип 4 (Сосудистый)**
- 1. Гипермобильность суставов**
- 2. Аневризма дуги аорты**
- 3. Проплапс митрального клапана**
- 4. Высокий рост**
- 5. Частые синяки**

- А. А.1, 2, 3, 4 Б. 1, 3 В. 3, 5
- Б. А. 4, 5 Б. 2, 4 В. 1
- В. А. 1, 4, 5 Б. 2, 3, 5 В. 1, 2, 4

Импринт – это:

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

Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:

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

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

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

Что такое гетероплазмия?

- А. Совокупность всех мутаций в соматических клетках
- Б. Общее количество митохондрий в клетке
- В. Наличие разных клонов митохондрий в одной клетке или организме
- Г. Общее количество митохондрий отца в клетке ребенка
- Д. Однотипность митохондриальной ДНК

Установите соответствие 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. А2,3,5; Б1,4,5

Б. А3,5; Б4,5

В. А2,3,5; Б2,4,5

У пациента мужского пола, возрастом 3 года с мышечной слабостью и резким повышением уровня КФК следует в первую очередь исключить:

- А. Дисплазию соединительной ткани
- Б. Атаксию Фредрейха
- В. Болезнь Кеннеди
- Г. Миодистрофию Дюшенна/Беккера
- Д. Липодистрофию

Построение физической карты это:

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

К протоонкогенам клетки относятся:

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

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

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

- А. Галактоземия
 - Б. Болезнь Фабри
 - 1. Ангиокератомы
 - 2. Катаракта
 - 3. Тугоухость
 - 4. Цирроз
 - 5. Гипертрофия левого желудочка
- А. А. 1, 2, 3 Б. 3, 4, 5
Б. А. 2, 3, 5 Б. 1, 4
В. А. 2, 4 Б. 1, 2, 3, 5

У больного со сниженным слухом имеются множественные темные пигментные пятна на всей поверхности тела (лентигоноз). Такое сочетание возможно при синдроме:

- А. LEOPARD
- Б. Штурге-Вебера
- В. Нейрофиброматозе
- Г. Марфана
- Д. Шерешевского-Тернера

Процессинг - это:

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

К мальформациям относится:

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

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

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

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:

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

Гибридизация in situ с мечеными зондами позволяет:

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

Процесс трансляции осуществляется:

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

Кариотип 47, XY,+18 может быть обнаружен у пациента

- А. Женского пола с синдромом Эдвардса
- Б. Мужского пола с синдромом Дауна
- В. Мужского пола с синдромом Эдвардса
- Г. Мужского пола с синдромом Вольфа-Хиршхорна
- Д. Мужского пола с синдромом Вильямса

Теломерные районы хромосом обычно состоят из:

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

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

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

Выберите правильные ответы (может быть более одного). Известно, что беременная женщина является носителем мутации в гене, ассоциированном с гемофилией. Этой женщине могут быть рекомендованы следующие методы пренатальной диагностики:

- 1) ультразвуковое исследование,
- 2) определение альфа-фетопротеина в крови у матери,
- 3) определение пола плода,
- 4) выявление у плода известной мутации,
- 5) фетоскопия.

А. 2, 3 и 4

Б. 3 и 4

В. 1 и 5

Гены TP53 и RB1 относятся к:

А. Онкогенам;

Б. Генам-супрессорам опухолевого роста;

В. Генам «домашнего хозяйства»;

Г. Импринтированным генам;

Д. Митохондриальным генам.

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;

Б. Специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;

В. Ацетиллирование гистонов;

Г. Фосфорилирование гистонов;

Д. Однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

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

А. Буллезного эпидермолиза;

Б. Токсоплазмоза;

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. 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. А5; Б3; В1

Б. А1; Б3: В5

В. А5, Б1, В3

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

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

Молекула рРНК:

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

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.

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

- 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;
- Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;
- Д. Нарушением системы репарации ДНК.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

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

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

Патология кинетохора одной митотической хромосомы может привести к возникновению:

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

Размер генома человека составляет примерно:

- А. 6,000,000,000 п.н.
- Б. 3,000,000,000 п.н.
- В. 30,000,000,000 п.н.
- Г. 4,639,221 п.н.
- Д. 6,000,000 п.н.

<html>В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (патогенный вариант в гене <i>PHEX</i>) Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:</html>

- А. Все мальчики будут больны;
- Б. Все девочки будут здоровы;
- В. Риск заболевания для мальчика равен 50%;
- Г. Риск заболевания для девочки равен 50%;
- Д. Все девочки будут больны, а все мальчики здоровы.

Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке;
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК;
- В. Метод “сортировки” хромосом;
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками;
- Д. Исследование идентификации белков.

Указать заболевание, причиной которого является анеуплоидия:

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

Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

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

Установите соответствие 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.
- А. А3, Б5
- Б. А5; Б3
- В. А1; Б5

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

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

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:

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

Клонирование ДНК предполагает:

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

NGS секвенирование полного экзома позволяет исключить наследственные заболевания из группы...

- А. Скелетные дисплазии
- Б. Наследственные атаксии
- В. Гликогенозы
- Г. ДНК-диагностика не имеет исключаящей силы
- Д. Дислипидемии

Образование «химерных» генов часто приводит к:

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

Высокая степень развития карцином существует при синдроме

- А. Шерешевского-Тернера
- Б. Клайнфельтера
- В. Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- Г. Луи-Бар
- Д. Вильямса

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

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

Врожденные пороки наиболее часто формируются в:

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

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

Векторную емкость определяет:

- А. Суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента;
- Б. Размер самой векторной последовательности;
- В. Количество копий вектора, которое получится при инкубации вектора в течение 1 часа;
- Г. Наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться;
- Д. Наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет размножаться.

Установите соответствие 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.**
- А. А1; Б3; В2; Г4**
- Б. А2; Б1; Г5**
- В. А3; Б1; В2; Г4**

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.**

Кластер импринированных генов в норме:

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

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

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

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

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

Молекула тРНК:

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

Молекула ДНК состоит из:

- 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.

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

- А. 1-2 на клетку;
- Б. 5-6 на клетку;
- В. Около 50 на клетку;
- Г. Около 200 на клетку;
- Д. Более 1000 на клетку.

В состав нуклеосом входят:

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

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

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

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

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

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (патогенный вариант в гене PHEX) Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:

- А. Все мальчики будут больны;
- Б. Все девочки будут здоровы;
- В. Риск заболевания для мальчика равен 50%;
- Г. Риск заболевания для девочки равен 50%;
- Д. Все девочки будут больны, а все мальчики здоровы.

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

- А. Интерстициальная делеция;
- Б. Терминальная делеция;
- В. Инсерция;
- Г. Перичентрическая инверсия;
- Д. Теломерная делеция.

Установите соответствие 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.

А. А1,3; Б4,5

Б. А1,3; Б2,4

В. 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. Заболевание:

А. Фенилкетонурия;

Б. Аденогенитальный 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.

А. А3; Б4; В2; Г1; Д5

Б. А3; Б2; В4; Г1; Д5

В. А5; Б2; В4; Г1; Д3

Симптом "коренного зуба"/"моляра" на МРТ головного мозга является характерными признаком для:

А. Синдрома Аспергера

Б. Синдрома Драве

В. Синдрома Жубер

Г. CADASIL

Д. Туберозного склероза

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.

Факультативный гетерохроматин характеризуется:

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

Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

- А. Белок → ДНК → РНК;
- Б. РНК → ДНК → белок;
- В. ДНК → РНК → белок;
- Г. Белок → РНК → ДНК;
- Д. РНК → белок → ДНК

У пациента женского пола отмечается врожденный порок сердца, расщелина верхнего неба и гипоплазия тимуса. Следует заподозрить:

- А. Синдром Алажилля
- Б. Гипертрофическую кардиомиопатию
- В. Синдром делеции 22q11.2
- Г. Болень Фабри
- Д. Болезнь Гоше

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

- А. Снижению доли доминантных гомозигот;
- Б. Снижению доли рецессивных гомозигот;
- В. Снижению доли гетерозигот;
- Г. Установлению постоянства частот аллелей;
- Д. Установлению постоянства частот генотипов.

У больного имеются: задержка роста, короткая шея, макрокrania, антимонголоидный разрез глаз, деформация грудной клетки, клапанный стеноз легочной артерии. Наиболее вероятный диагноз - это синдром:

- А. Нунан
- Б. Опитца
- В. Неполной тестикулярной феминизации
- Г. Мартина-Белла
- Д. Дауна

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

Центр регуляции импринтинга представляет собой:

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

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

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

С X-хромосомой сцеплен ген:

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

Ранний инсульт может быть проявлением:

- А. Синдром Дауна
- Б. Синдром Нунан
- В. Тирозинемия 1 типа
- Г. Синдром Вильямса
- Д. Болезнь Фабри

Дрейф генов связан с:

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

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

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

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

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

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

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

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

А. Мутации в митохондриальной ДНК

Б. Мутации в ядерной ДНК

1. Атаксия телеангиэктазия

2. Синдром MELAS

3. Синдром Ли

4. Синдром Блума

5. Синдром Алажиля

6. Нейропатия Лебера

А. А. 2, 3, 6 Б. 1, 4, 5

Б. А. 1, 2, 6 Б. 2, 4, 5

В. А. 2, 5, 6 Б. 1, 3, 4

Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:

А. Изучить кариотип больного;

Б. Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;

В. Получить информацию о мутациях в гене;

Г. Определить ПДРФ;

Д. 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.

А. Поиск точковой мутации

Б. Анализ количества тринуклеотидных повторов.

1. Периодическая болезнь

2. Болезнь Фабри

3. Атаксия Фредрейха

4. Семейная гиперхолестеринемия

5. Болезнь Гентингтона

6. Синдром Мартина-Белл

А. А. 2, 3, 4, 6 Б. 1, 5

Б. А. 1, 2, 4 Б. 3, 5, 6

В. А. 1, 2, 5, 6 Б. 1, 3, 4, 6

Образование «химерных» генов часто приводит к:

А. Активации онкосупрессоров;

Б. Активации онкогенов;

В. Образование химерных генов не возможно

Г. Наследственным моногенным заболеваниям;

Д. Аллельспецифичной экспрессии.

Назовите все характеристики генетического кода:

- А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся;
- Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный;
- В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный;
- Г. Универсальный, специфический, триплетный;
- Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся.

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

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

Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:

- А. Хромомеры;
- Б. Хроматиды;
- В. Центромеры;
- Г. Центриоли;
- Д. Спутники.

Белок-кодирующий ген – это:

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

На долю хромосомы X человека приходится:

- 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;
- Г. Более 50 % всего генетического материала;
- Д. Количество генетического материала, которое сильно колеблется в клетках одного организма в зависимости от стадии онтогенеза и типа клеток.

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

А. Синдром Клайнфельтера;
Б. Синдром Тернера. Нарушение полового развития:

- 1. Недоразвитие молочных желез;**
- 2. Аномальное развитие матки и влагалища;**
- 3. Яичники не определяются;**
- 4. Аменорея.**

А. А1,4; Б 2,3

Б. А3; Б1,2,4

В. Б1,2,3,4

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

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

Наиболее частой причиной возникновения врожденных деформаций являются:

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

Для нейрофиброматоза 1 типа характерно наличие:

- А. Телеангиэктазий
- Б. Седой пряди волос
- В. Изменений ногтевой пластины по типу "часовые стекла"
- Г. Желтухи
- Д. Веснушек в подмышечных областях

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

- А. Хромосомным перестройкам
- Б. Развитию опухолей
- В. Появлению мутации в гене
- Г. Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах
- Д. 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. Уровень массового обследования беременных женщин:

А. Первый;

Б. Второй. Служба, осуществляющая обследование:

1. Акушерско-гинекологическая;

2. Медико-генетическая;

3. Терапевтическая;

4. Хирургическая;

5. Педиатрическая.

А. А2; Б4

Б. А1; Б2

В. А2; Б3

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

А. Гидролиз ДНК;

Б. Комплементарность цепей ДНК;

В. Амплификация;

Г. Рестрикция;

Д. Денатурация.

Вариация числа копий (CNV) - это название для:

А. Заболеваний импринтинга;

Б. Моногенных синдромов;

В. Микроделеционных/микродупликационных синдромов;

Г. Митохондриальных болезней;

Д. Наследственных болезней обмена.

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

А. Сплайсинга;

Б. Репликации;

В. Транскрипции;

Г. Трансляции;

Д. Процессинга.

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

- 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;
- Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;
- Д. Нарушением системы репарации ДНК.

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

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

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

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

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

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

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

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

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

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

Синаптонемный комплекс – это:

- А. Рецепторы сложной субъединичной структуры, которые формируются на цитоплазматической мембране;
- Б. Комплекс рибосом в ооците первого порядка, в которых идёт активный синтез белка;
- В. Белковая структура, возникающая в профазе первого мейотического деления между двумя гомологичными хромосомами;
- Г. Белковая структура, благодаря которой два гомолога удерживаются вместе в диакинезе-метафазе 1-го мейотического деления;
- Д. Комплекс Гольджи.

Гетерогаметным называется:

- 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;
- Г. Организм с фенотипическими признаками женского пола;
- Д. Организм с хромосомными перестройками половых хромосом.

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.

Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

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

ДНК-зонд – это:

- 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;
- Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.

Установите соответствие 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.
- А. А5,6,7; Б1,3,4,7
- Б. А1,2,5; Б1,2,3,4
- В. А2,5,6; Б1,3,4,7

К болезням экспансии тринуклеотидных повторов НЕ относят:

- А. Атаксия Фридрейха
- Б. Спинаocerebellарная атаксия
- В. Болезнь Гиппеля-Линдау
- Г. Хорея Гентингтона
- Д. Синдром Мартина Белл

Вторичное нерасхождение хромосом – это:

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

А. Синдром Ушера

Б. Наследственная нейросенсорная тугоухость

В. Синдром Ваарденбурга

1. Гетерохромия радужки

2. Мутации в гене GJB2

3. Тугоухость

4. Болезнь Гиршпрунга

5. Слепота

6. Седая прядь волос

А. А. 2, 4, 5 Б. 1, 3, В. 3, 5, 6

Б. А. 1, 3, 6 Б. 3, 4, 5 В. 2, 3, 5

В. А. 3, 5 Б. 2, 3 В. 1, 3, 4, 6

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

А. Генетическими факторами;

Б. Факторами внешней среды;

В. Факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении;

Г. Эпигенетическими факторами;

Д. Неполной пенетрантностью определенного гена.

При наследственном онкологическом синдроме опухоль возникает у разных членов семьи в результате:

А. Герминальной мутации в гене;

Б. Соматической мутации в гене;

В. Накопления в клетке повреждений в генах фолатного цикла;

Г. Делеции в межгенном участке;

Д. Гиперэкспрессии генов цитоскелета.

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

А. 50% независимо от пола;

Б. 25% независимо от пола;

В. Все девочки будут больны;

Г. Все мальчики будут больны;

Д. Общепопуляционный риск.

У пациента женского пола отмечается врожденный порок сердца, расщелина верхнего неба и +F3:L10гипоплазия тимуса. Следует предположить:

- А. Синдром Алажилля
- Б. Гипертрофическую кардиомиопатию
- В. Синдром делеции 22q11.2
- Г. Болень Фабри
- Д. Болезнь Гоше

Установите соответствие 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.

- А. А4; Б5
- Б. А5, Б4
- В. А1; Б4

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:

- А. Очень низкую величину (близкую к нулю);
- Б. 1/8;
- В. 1/2;
- Г. 3/4;
- Д. Величину, близкую к 100%.

Как переквалифицировать вариант нуклеотидной последовательности неясного значения.

- А. функциональный анализ in vivo;
- Б. проведение сегрегационного анализа в семье;
- В. функциональный анализ in vitro;
- Г. проведение дополнительных специфических для данного варианта клинических исследований;
- Д. все верно.

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

А. Синдром Линча

Б. Семейный аденоматозный полипоз

В. Синдром Пейтца-Егерса Характеристики:

1. Характерна микросателлитная нестабильность (MSI)

2. Гиперпигментация в районе губ

3. Наличие множественных полипов в кишечнике

4. Гамартомные полипы

5. Высокий риск рака прямой кишки

А. А. 1, 5 Б. 3, 5 В. 2, 3, 4, 5

Б. А. 2, 5 Б. 1, 3, 4 В. 1, 3

В. А. 1, 2, 3 Б. 2, 4, 5 В. 1, 2

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

А. Триплоидия;

Б. Тетраплоидия;

В. Трисомия 21 хромосомы;

Г. Трисомия 15 хромосомы;

Д. Структурные aberrации.

Половыми хромосомами называются хромосомы:

А. Половых клеток;

Б. Участвующие в кроссинговере;

В. Наличие которых в кариотипе определяет пол организма;

Г. Содержащие только гены, детерминирующие развития пола;

Д. Группы А.

Механизмом возникновения стандартных микроделетий является:

А. Негомологичное концевое присоединение;

Б. Неаллельная гомологичная рекомбинация;

В. Переключение матрицы в процессе репликации;

Г. Экспансия тринуклеотидных повторов;

Д. Слияние теломер.

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

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

Седая прядь волос, гетерохромия радужки и тугоухость являются признаками:

- А. Синдрома Гиппеля-Ландау
- Б. Синдрома Ваарденбурга
- В. Синдрома Драве
- Г. Велокардиофациального синдрома
- Д. Синдрома Тернер

Теломера – это:

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

При подозрении на анеуплоидию у пациента, для уточнения диагноза, необходимо назначить

- А. Анализ спектра аминокислот и ацилкарнитинов крови
- Б. Ицитогенетическое исследование кариотипа
- В. Секвенирование по Сенгеру
- Г. NGS-секвенирование по панели генов
- Д. Определение уровня гликозаминогликанов мочи

На молекулярном уровне теломера состоит из:

- А. Структурных генов;
- Б. Альфа-сателлитных последовательностей;
- В. Повторяющейся последовательности -TTAGGG-;
- Г. GC-богатых последовательностей;
- Д. Рассеянных повторов.

В процессе сплайсинга происходит:

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

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

А. Нейрофиброматоз 1 типа

Б. Туберозный склероз Клинические проявления

1. Глиома зрительных нервов.

2. Ангиолипомы почек

3. Рабдомиома сердца

4. Множественные менингиомы

5. Ангиофибромы кожи лица

6. Участки гиперпигментации "веснушки" в подмышечных областях

А. А. 2, 3, 5, 6 Б. 1, 3, 4

Б. А. 3, 4, 5 Б. 1, 2, 4, 6

В. А. 1, 4, 6 Б. 1, 2, 3, 5

Определите примерное количество белок-кодирующих генов в геноме человека:

- А. 1000;
- Б. 5 000;
- В. 10 000;
- Г. 20 000;
- Д. 60 000 и более.

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

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

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

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

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

Основным методом диагностики нарушений обмена аминокислот является:

- А. Исследование белкового спектра плазмы крови
- Б. Определение концентрации аминокислот крови и мочи
- В. Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух sibсов со сходной симптоматикой
- Г. Молекулярно-генетическое исследование
- Д. Цитогенетическое исследование

Установите соответствие 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.
- А. А5; Б1; В3
- Б. А4; Б2; В1
- В. А1; Б1; В5

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

- А. Различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом;
- Б. Структурных мутаций в генах;
- В. 3D организации хроматина
- Г. Крупных хромосомных перестроек;
- Д. Однонуклеотидных полиморфизмов.

Триплет - это:

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

Укажите классы повторяющихся последовательностей, к которым относятся мобильные элементы:

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

Какие методы относятся к одномолекулярному секвенированию?

- А. Автоматическое секвенирование по Сэнгеру;
- Б. Полупроводниковое секвенирование;
- В. Пиросеквенирование;
- Г. Нанопоровое секвенирование;
- Д. Электрофорез

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.

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

- А. Нити веретена;
- Б. Кинетохоры;
- В. Центромеры;
- Г. Сателлиты;
- Д. 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. Причина заболевания:

А. Патогенный вариант в митохондриальном геноме;
Б. Патогенный вариант в ядерном геноме. Заболевание :

1. Синдром MELAS;
2. Атрофия зрительного нерва Лебера;
3. Синдром Реклингхаузена;
4. Синдром Ангельмана ;
5. Фенилкетонурия

А. А1,2,3; Б5
Б. А1,2; Б3,4, 5
В. А1,5; Б2,3,4

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.

Установите соответствие 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.

А. А2,5,6; Б1,3,4,7
Б. А1,4,6; Б 1,3,4
В. А2,5,7; Б 1,2,3

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

- А. 50% независимо от пола;
Б. 25% независимо от пола;
В. Все девочки будут больны;
Г. Все мальчики будут больны;
Д. Общепопуляционный риск.

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.

"Фабриками белка" в клетке являются:

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

Установите соответствие 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.
- А. А2,3; Б5; В4;
 - Б. А4, Б3; В5
 - В. А2,3; Б4; В4

Какой фермент участвует в процессе репликации:

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

Молекула ДНК представляет собой:

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

Так называемое "лицо эльфа" характерно для синдрома:

- А. Вильямса
- Б. Ангельмана
- В. Вольфа-Хиршхорна
- Г. Ротора
- Д. Алажиля

У пациента мужского пола 3-х лет с мышечной слабостью и резким повышением уровня КФК следует в первую очередь предположить:

- А. Дисплазию соединительной ткани
- Б. Атаксию Фредрейха
- В. Болезнь Кеннеди
- Г. Миодистрофию Дюшенна/Беккера
- Д. Липодистрофию

Установите соответствие 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 7 дней жизни.**

А. А3; Б4

Б. А1; Б3

В. А2; Б1

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.

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

- А. Генные мутации;
- Б. Хромосомные аберрации;
- 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. 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.

- А. А1; Б2
- Б. А2; Б1
- В. А1,4; 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.

- А. Болезнь Фабри
- Б. Болезнь Хантера
- В. Фенилкетонурия
 - 1. Скрининг-тест мочи ГАГ
 - 2. Анализ гена РАН
 - 3. Анализ активности лизосомных ферментов
 - 4. Формирование ангиокератом
 - 5. Определение концентрации аминокислот в крови

- А. А. 3, 4 Б.1, 3 В. 2, 5
- Б. А. 1, 3 Б. 4, 5 В. 2, 3
- В. А. 1, 2 Б. 3, 5 В. 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.

А. Стандартный анализ кариотипа

Б. Поиск точковых мутаций

1. Синдром Драве

2. Синдром Марфана

3. Синдром Дауна

4. Болезнь Гентингтона

5. Мозаичная форма синдрома Эдвардса

А. А. 1, 3, 5 Б. 2, 4

Б. А. 3, 4, 5 Б. 1, 2

В. А. 3, 5 Б. 1, 2

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

А. Доминантными генами;

Б. Рецессивными генами;

В. Цитоплазматической наследственностью;

Г. Хромосомными трисомиями;

Д. Тератогенными воздействиями.

Для эухроматина характерны:

А. Спирализация в интерфазе;

Б. Содержание структурных генов;

В. Интенсивное окрашивание по G-методике;

Г. Неактивная конформация;

Д. Большое количество tandemных повторов.

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

А. АЦЦ;

Б. ГУУ;

В. УУА;

Г. ЦЦГ;

Д. УАЦ.

Единицей генетической карты генома является:

А. Сантиморганида;

Б. Нуклеотид;

В. Хромосомные бенды;

Г. Клонированные фрагменты ДНК;

Д. Экзоны и интроны.

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- А. Увеличение доли гетерозигот;
- Б. Увеличение доли доминантных гомозигот;
- В. Увеличение доли рецессивных гомозигот;
- Г. Снижение доли рецессивных гомозигот;
- Д. 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.

А. Болезнь Вильсона-Коновалова

Б. Наследственные атаксии

1. Тремор

2. Снижение уровня церулоплазмина крови

3. Формирования кольца Кайзера-Флейшнера

4. Дисфагия

5. Цирроз

А. А. 2, 3, 4, 5 Б. 1, 3

Б. А. 1, 2, 3, 4, 5 Б. 1, 4

В. А. 2, 4, 5 Б. 1, 2, 5

Репликация ДНК – это процесс:

- А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь;
- Б. Удвоения молекулы РНК;
- В. Удвоения молекулы ДНК;
- Г. Передачи информации с ДНК на РНК;
- Д. Вырезание интронов.

По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

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

У больного имеются: задержка роста, короткая шея, макрокrania, антимонолоидный разрез глаз, деформация грудной клетки, клапанный стеноз легочной артерии. Наиболее вероятный диагноз синдром:

- А. Нунан
- Б. Опитца
- В. Неполной тестикулярной феминизации
- Г. Мартина-Белла
- Д. Дауна

Выберите правильные ответы (может быть более одного). Симптомокомплекс синдрома Марфана присущи:

- 1) поражение паренхимы почек,
- 2) патология органа зрения,
- 3) скелетные дисплазии,
- 4) сердечно-сосудистая патология,
- 5) задержка психомоторного развития.

А. 1, 2 и 3

Б. 1, 4 и 5

В. 2, 3 и 4

Векторная система – это:

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

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз. Векторная емкость:

А. Наибольшая;

Б. Наименьшая. Векторные конструкции:

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

А. А1; Б5

Б. А2; Б4

В. 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.

А. Спинальная мышечная атрофия

Б. Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера Характеристика

1. Повышение печеночных ферментов

2. Разнообразный возраст начала

3. Режкое повышение уровня КФК

4. Аутосомно-рецессивный тип наследования

5. Арефлексия

А. А. 1, 5 Б. 2, 3, 4, 5

Б. А. 2, 4, 5 Б. 1, 2, 3

В. А. 3, 5 Б. 2, 3, 5

В ДНК встречаются комплементарные пары:

А. Т-Г и А-Т;

Б. А-Т и Г-Ц;

В. Г-Ц и А-Ц;

Г. А-Ц и Ц-А;

Д. Ц-А и Т-Г.

Установите соответствие 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.

А. Б2; В3; Г4; Д1

Б. А2; Б1; Г4; Д3

В. Б2; В3; Г1; Д4

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.

Тип наследования гипертонической болезни:

- А. Аутомно-рецессивный;
- Б. Аутомно-доминантный;
- В. Сцепленный с Х-хромосомой;
- Г. Мультифакторный;
- Д. Ненаследственное заболевание.

Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:

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

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

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

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

А. А1,3; Б2,4

Б. А2,3; Б1,2

В. 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. 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. А1, Б2

Б. А2; Б1

В. А5; Б2

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

А. Синдром Лежена (Синдром 5p-)

Б. Синдром Вольфа-Хиршхорна

1. Фенотипические особенности по типу "шлем греческого воина"

2. Делеция участка 4й хромосомы

3. Делеция участка 5й хромосомы

4. Задержка развития

5. На первом году жизни - характерный "кошачий" крик

А. А. 2, 3, 4 Б. 1, 4, 5

Б. А.3, 4, 5 Б.1, 2, 4

В. А.1, 3, 5 Б. 2, 3, 4

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

«Двухударная теория Кнадсена» предложена для:

- А. Генов «домашнего хозяйства»;
- Б. Онкогенов;
- В. Генов-супрессоров опухолевого роста;
- Г. Импринтированных генов;
- Д. Любых структурных генов.

Установите соответствие 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.
- А. А1,2; В3
 - Б. А2,3; Б2,4
 - В. А1,2; Б3,4

высшая категория

[Вернуться в начало](#)

Установите соответствие 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. А2,3,5; Б1,4
 - Б. А2,3,5; Б1,4,5
 - В. А 1,4,5; Б 2,3,5

Дрейф генов связан с:

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

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

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

Пробанда мужского пола в возрасте

3.5 лет с жалобами на повышение КФК до 10 000 Ед/л, трудностями при подъеме по лестнице, быстрой утомляемостью при ходьбе. Обследование стоит начинать с:

- А. Поиска делеций/дупликаций в гене DMD
- Б. Поиска делеций 7-8 экзонов гена SMN1
- В. ТанDEMной масс - спектрометрии (МС/МС)
- Г. Поиск частых мутаций в гене HINT1
- Д. NGS-секвенирования по панели генов "Невро-мышечные заболевания"

Установите соответствие 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.**

- А. A1,8; B5,6; B3,7
- Б. A1,4,8; B2,5,6; B3,7
- В. A1,3,7; B5,6; B4,8

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.

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:

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

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

- А. АЦЦ;
- Б. ГУУ;
- В. УУА;
- Г. ЦЦГ;
- Д. УАЦ.

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.

Векторная система – это:

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

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

А. Лизосомные болезни накопления;

Б. Пероксисомные заболевания. Относят:

1. Синдром Хантера;

2. Цельвегера синдром;

3. Адено-лейкодистрофия;

4. Болезнь Нимана-Пика типа

С.

А. А1,4; Б 2,3

Б. А2,4; Б 3, 1

В. А1,2,4; 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;

В. Х-сцепленный тип. Заболевания:

1. Мышечная дистрофия Дюшена;

2. Спинальная мышечная атрофия 5q;

3. Хорея Геттингтона;

4. Миотоническая дистрофия 1-го типа.

А. А2; Б3,4; В1

Б. А1,2; Б3; В4

В. А3; Б2; В1,4

Наиболее вероятным диагнозом у пациента с изменениями на МРТ, напоминающими «глаз тигра» является

А. Прогрессирующая наружная офтальмоплегия

Б. Нейродегенерация с накоплением меди в мозге

В. Нейродегенерацией с накоплением железа в мозге

Г. Прогрессирующий некроз базальных ганглиев

Д. Синдрома Ли

Установите соответствие 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.

А. А1,3; Б2,4

Б. А3; Б2,4

В. А1,3; Б4

Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

А. Профаза;

Б. Метафаза;

В. Анафаза;

Г. Интерфаза;

Д. Телофаза.

У ребенка с деформацией трубчатых костей, низким уровнем щелочной фосфатазы крови необходимо заподозрить:

А. Тизонемия 1 типа

Б. Гипофосфатазию

В. Мукополисахаридоза 1 типа

Г. Болезнь Вольмана;

Д. Витамин - Д - резистентный гипофосфатемический рахита

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

А. Фенилкетонурия;

Б. Тирозинемия 1 типа.

В. Болезнь "мочи с запахом кленового сиропа". Биологические жидкости больного приобретают:

1. "Мышиный" запах;

2. Запах "вареной капусты";

3. Запах "кленового сиропа".

А. А1; Б2; В3

Б. А1; Б3; В2

В. А2; Б1; В3

При подозрении на нарушение синтеза желчных кислот необходимо проведение анализа:

- А. Желчных кислот мочи;
- Б. Спектра ацилкарбонинов;
- В. Спектра аминокислот мочи;
- Г. Спектра аминокислот плазмы;
- Д. ГАГ мочи.

Порок развития какого органа лежит в основе секвенции Поттера?

- А. Порок развития головного мозга;
- Б. Порок развития почек;
- В. Порок развития сердца ;
- Г. Порок развития глаза;
- Д. Порок развития уха.

Комплекс симптомов, включающий микроцефалию, птоз, эпикант, гипоспадию, антимонголоидный разрез глаз, микрогению, расщелину неба, вывернутые ноздри, широкий альвеолярный край верхней челюсти, синдактилию II-III пальцев на стопах, постаксиальную полидактилию, выраженную умственную и физическую отсталость, соответствует синдрому:

- А. Эллиса Ван Крефельда;
- Б. Франческетти;
- В. Нунан;
- Г. Смита-Лемли-Опитца;
- Д. Дауна.

Ограничение панмиксии в популяции приводит к:

- А. Снижению доли доминантных гомозигот;
- Б. Снижению доли рецессивных гомозигот;
- В. Снижению доли гетерозигот;
- Г. Установлению постоянства частот аллелей;
- Д. Установлению постоянства частот генотипов.

Установите соответствие 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.

А. А2,5,7; Б1,3,4,6

Б. А2,5,6; Б1,3,4,7

В. А1,3,4,7; Б2,5,6

Порок развития какого органа лежит в основе секвенции Поттера?

А. Порок развития головного мозга

Б. Порок развития почек

В. Порок развития сердца

Г. Порок развития глаза

Д. Порок развития уха

В семье с больным муковисцидозом ребенка при последующей беременности у матери в данном браке пренатальная диагностика:

А. Не показана в виду низкого риска повторного рождения ребенка с муковисцидозом;

Б. Возможна при известном генотипе больного;

В. Показана при выявлении УЗ-маркеров муковисцидоза у плода;

Г. Возможна и при неизвестном генотипе больного ребенка;

Д. Не информативна.

Атаксия характерна для

А. Болезни Ниманна-Пика типа С;

Б. Синдрома Луи-Бар;

В. Синдрома Ангельмана;

Г. Спинаocerebellарной атаксии;

Д. Для всех вышеперечисленных.

Установите соответствие 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. Мукополисахаридоз;

Б. Болезнь Вильсона-Коновалова;

В. Тирозинемия 1 типа. Исследуемые биохимические маркеры:

1. Экскреция меди с мочой;

2. Уровень сукцинилацетона мочи;

3. Уровень гликозаминогликанов (ГАГ) мочи;

4. Уровень церулоплазмина крови;

5. Уровень тирозина крови.

А. А3; Б1,4; В2,5

Б. А5; Б2,4; В1,3

В. А1; Б2,3; 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. 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. А1; Б5

Б. А5; Б4

В. А5; Б3

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

А. 100% для сыновей и 0% для дочерей;

Б. 50% независимо от пола;

В. 50% для сыновей и 0% для дочерей;

Г. 25% независимо от пола;

Д. 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 рецессивного аллеля r - в популяции составляет:

- А. 60%;
- Б. 50%;
- В. 40%;
- Г. 25%;
- Д. 10%.

К протоонкогенам клетки относятся:

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

Хромосомная нестабильность характерна для синдрома:

- А. Клайнфельтера;
- Б. Луи-Бар;
- В. Прадера-Вилли;
- Г. Беквита-Видемана;
- Д. Шерешевского-Тернера.

Установите соответствие 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.

- А. А5,6; Б3,47
- Б. А2,5,6; Б1,2,3
- В. А2,5,6; Б1,3,4,7

ДНК-зонд – это:

- 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;
- Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой.

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:

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

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

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:

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

Установите соответствие 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.
- А. Б2; В3; Г4; Д1
- Б. Б3; В2; Г4; Д1
- В. Б1; В3; Г4; Д2

Репликация ДНК – это процесс:

- А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь;
- Б. Удвоения молекулы РНК;
- В. Удвоения молекулы ДНК;
- Г. Передачи информации с ДНК на РНК;
- Д. Вырезание интронов.

Для нарушений синтеза желчных кислот наличие зуда:

- А. Характерно;
- Б. Не характерно;
- В. Характерно у детей старше трех лет;
- Г. Характерно у взрослых ;
- Д. Характерно у детей после 1 года .

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

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

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

У ребенка с деформацией трубчатых костей, низким уровнем щелочной фосфатазы крови необходимо обследование в отношении:

- А. Тизонемии 1 типа;
- Б. Гипофосфатазии;
- В. Мукополисахаридоза 1 типа;
- Г. Болезни Вольмана;
- Д. Витамин - Д - резистентного гипофосфатемического рахита .

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

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

Набор хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:

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

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.

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.

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:

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

Гетерогаметным называется:

- 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;
- Г. Организм с фенотипическими признаками женского пола;
- Д. Организм с хромосомными перестройками половых хромосом.

При определении числа копий генов SMN1 и SMN2 получен результат SMN1 - 1 копия, SMN2 - 0 копий. Интерпретируйте результат анализа:

- А. Диагноз спинальной мышечной атрофии 1 типа подтвержден;
- Б. Носительство делеции гена SMN1 и SMN2
- В. Диагноз спинальной мышечной атрофии 2 типа подтвержден;
- Г. Носительство делеции гена SMN2
- Д. Диагноз спинальной мышечной атрофии 3 типа подтвержден.

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:

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

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:

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

- А. Симптоматическое;
- Б. Патогенетическое;
- В. Этиологическое. Лечение:
 1. Применение сапроптерина при гиперфенилаланинемии;
 2. Хирургическое лечение расщелины губы и неба;
 3. Диетотерапия при фенилкетонурии;
 4. Фермент-заместительная терапия при мукополисахаридозе.

- А. А2; Б3,4
- Б. А2; Б1,3,4
- В. А1,2; Б4

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

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

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

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

У больного: высокий рост, длинные тонкие пальцы, гипермобильность суставов, увеличение крупных суставов с явлениями эпифизарной дисплазии, плоское лицо с гипоплазией средней части, гипоплазия нижней челюсти и аномальный рост зубов, высокая миопия, катаракта, дегенерация и отслойка сетчатки. Эта клиническая картина соответствует синдрому:

- А. Ахондроплазии;
- Б. Клайнфельтера;
- В. Стиклера;
- Г. Гомоцистинурии;
- Д. Элерса - Данло.

Белок-кодирующий ген – это:

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

Синдром Смита-Лемли-Опитца является наследственным заболеванием, обусловленным нарушением метаболизма:

- А. Глюкозы;
- Б. Билирубина;
- В. Холестерина;
- Г. Щелочной фосфатазы;
- Д. Гликогена.

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:

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

Голопрозенцефалия – это порок развития головного мозга, характеризующийся:

- А. Патологическими кистозными полостями разной формы и величины, располагающимися в белом веществе головного мозга
- Б. Полным или почти полным отсутствием больших полушарий которые полостью замещены, заполненной спинномозговой жидкостью;
- В. Неполным разделением головного мозга на полушарии;
- Г. Аномальными щелями в больших полушариях головного мозга;
- Д. Сглаживание извилин коры больших полушарий головного мозга.

К заболеваниям, связанным с экспансией тринуклеотидных повторов относится:

- А. Синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля;
- Б. Синдром Перро;
- В. Синдром Луи - Бар;
- Г. Синдром Германски - Пудлака ;
- Д. Хорея Гентигтона.

Молекула рРНК:

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

Какой фермент участвует в процессе репликации:

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

Для эухроматина характерны:

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

Установите соответствие 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. Кодируют ферменты фолатного обмена;
5. Кодируют рРНК.

А. А1, Б2

Б. А2, Б1

В. 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. Заболевания:

А. Вильсона-Коновалова болезнь;

Б. Синдром Жубер;

В. Нейродегенерация с накоплением железа в мозге (болезнь Галлервордена — Шпатца).

Характерный симптом при нейровизуализации:

1. Симптом "коренного зуба";

2. Симптом "глаза тигра";

3. Симптом "лицо гигантской панды"

А. А1; Б2; В3

Б. А3; Б1; В2

В. А3; Б2; В1

Центр регуляции импринтинга представляет собой:

А. Структурный ген;

Б. Повторяющийся элемент;

В. Дифференциально метилированный район ДНК;

Г. Гетерохроматиновый район;

Д. Эухроматиновый район.

Установите соответствие 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. Нейрофиброматоз;

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.

А. А2; Б5; В2

Б. А1; Б3; В5

В. А1; Б4; В5

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:

А. Хромосомное заболевание;

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

В. Расщелина губы и/или неба;

Г. Множественные врожденные пороки развития;

Д. Синдром Марфана.

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.

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией

А. Определить риск наследования гемофилии для ее детей:

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

Неиммунная водянка плода может быть проявлением:

- А. Синдрома Нунан;
- Б. Болезни Гоше;
- В. Мукополисахаридоза;
- Г. Синдрома Цельвегера ;
- Д. Верно все вышеперечисленное .

Дифференциальный диагноз синдрома Коффин - Сириса в первую очередь проводится с :

- А. Синдромом Сотоса;
- Б. Синдромом Николайдеса - Барайцера;
- В. Синдромом Барайцера - Винтера ;
- Г. Синдромом Беквита - Видемана;
- Д. Все выше перечисленное.

Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:

- А. 0,1%;
- Б. 0,8%;
- В. 5%;
- Г. 10%;
- 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. Синдромы:

А. Марфана;

Б. Ахондроплазия. Характерные симптомы:

1. Высокий рост;

2. Низкий рост;

3. Арахнодактилия;

4. Брахидактилия;

5. Расширение корня аорты.

А. А2,3; Б1,4,5

Б. А1,2,3; Б4,5

В. А1,3,5; Б2,4

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.

Установите соответствие 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 Дауна;

Б. Мукополисахаридоз;

В. Феникетонурия;

Г. Синдром Смита-Лемли-Опитца;

Д. Диагностический метод:

1. Кариотипирование;

2. Определение спектра аминокислот крови;

3. Определение гликозаминогликанов мочи (ГАГ);

4. Анализ метаболитов холестерина (газовая хроматография).

А. А2; Б3; В4; Г1

Б. А1; Б3; В2; Г4

В. А3; Б4; В2; Г1

Какова примерная разрешающая способность стандартного цитогенетического кариотипирования?

А. 100 000 000 п.н;

Б. 10 000 000 п.н;

В. 1 000 000 п.н;

Г. 100 000 п.н.;

Д. 1000 п.н..

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

- А. Непрерывно;
- Б. Дискретно;
- В. Отсрочено;
- Г. С помощью фрагментов Окасаки;
- Д. 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. Хромосомные синдромы:

- А. Дауна;
 - Б. Патау;
 - В. Эдвардса;
 - Г. Кляйнфельтера. Обусловлены наличием сверхчисленной хромосомы:
1. 13;
 2. 18;
 3. X;
 - 4.
 - 21.
- А. А1; Б2; В3; Г4
 - Б. А4; Б1; В2; Г3
 - В. А4; Б3; В2; Г1

Резкое повышение N - ацетиласпартата в моче характерно:

- А. Болезни Краббе;
- Б. Болезни Канавана;
- В. Болезни Вольмана;
- Г. Болезни Помпе;
- Д. Болезни Вильсона - Коновалова.

Установите соответствие 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.
- А. А3; Б2,5; В1,4
 - Б. А1,4; Б2,5; В3
 - В. А1,4; 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. Признак:

А. Макроцефалия;

Б. Микроцефалия; Характерен для:

1. Синдрома Нунан;

2. Секкеля;

3. Синдром Сотоса;

4. Ниймеген синдром.

А. А1,3; Б2,4

Б. А1,2; Б3,4

В. А2,4; Б1,3

Эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба, характерны для синдрома:

А. Аарского;

Б. ЕЕС;

В. Марфана;

Г. Дауна;

Д. Протея.

Патогенетическая терапия возможна при:

А. Болезни Фабри;

Б. Болезни Гоше 1 типа ;

В. Спинальной амиотрофии 5q;

Г. Болезни Помпе ;

Д. Все выше перечисленное.

Молекула ДНК состоит из:

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.

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

А. Водородные;

Б. Фосфодиэфирные;

В. Полипептидные;

Г. Донорно-акцепторные;

Д. Ковалентные.

Диагностика какого из перечисленных заболеваний не проводится при неонатальном скрининге:

- А. Врожденная дисфункция коры надпочечников;
- Б. Галактоземия;
- В. Фенилкетонурия;
- Г. Муковисцидоза;
- Д. Болезнь Канавана.

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:

- А. 100% независимо от пола;
- Б. 75% независимо от пола;
- В. 50% независимо от пола;
- Г. Все мальчики больны, девочки здоровы;
- Д. Все девочки больны, мальчики здоровы.

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:

- А. Около 0%;
- Б. 25%;
- В. 50%;
- Г. 75%;
- 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. Группы хромосом:

1. Группа F;

2. Группа B;

3. Группа D;

4. Группа G;

5. Группа C;

6. Группа A;

7. Группа E.

А. А1,4; Б2; В4

Б. А3,4; Б2; В1,6

В. А1,6; Б2; В3,4

Образование «химерных» генов часто приводит к:

А. Активации онкосупрессоров;

Б. Активации онкогенов;

В. Образование химерных генов не возможно

Г. Наследственным моногенным заболеваниям;

Д. Аллельспецифической экспрессии.

Для врожденного гипотиреоза характерно

А. Гипогликемия;

Б. Непереносимость жиров;

В. Жидкий, неустойчивый стул;

Г. Отставание костного возраста от паспортного;

Д. Раннее закрытие родничка.

В ДНК встречаются комплементарные пары:

А. Т-Г и А-Т;

Б. А-Т и Г-Ц;

В. Г-Ц и А-Ц;

Г. А-Ц и Ц-А;

Д. Ц-А и Т-Г.

Признаки заболевания: резкая диспропорция строения тела, короткие конечности при нормальной длине туловища; рост взрослых примерно 110-130 см; варусная или вальгусная деформация нижних конечностей, подвижность в суставах сохранена, брахидактилия, широкие кисти, стопы, поясничный лордоз, формы и размеры черепа не изменены; начальные признаки заболевания начинают проявляться со 2-3 года жизни; интеллект, зрение, слух сохранены, со стороны внутренних органов патологии нет. Тип наследования как аутосомно-доминантный, так и аутосомно-рецессивный. Этот симптомокомплекс характерен для:

- А. Ахондроплазии;
- Б. Мукополисахаридоза;
- В. Псевдоахондроплазии;
- Г. Гипофизарного нанизма;
- Д. Диастрофической дисплазии.

Импринт – это:

- А. Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме;
- Б. Специфическая маркировка родительских аллелей;
- В. Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей;
- Г. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Д. ПДРФ отцовской или материнской 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. 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.
- А. А2; Б1
- Б. А1; Б3
- В. А1; Б2

Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

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

К протоонкогенам клетки относятся:

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

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:

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

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

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

К прионным болезням:

- А. Синдром Перро;
- Б. SANDO - синдром;
- В. Синдром Гертсмана - Штраусслера;
- Г. Синдром Германски - Пудлака;
- Д. Синдром Ли.

Пробанда мужского пола в возрасте

3.5 лет с жалобами на повышение КФК до 10 000 Ед/л, трудностями при подъеме по лестнице, быстрой утомляемостью при ходьбе. Обследование стоит начинать с:

- А. Поиска делеций/дупликаций в гене DMD;
- Б. Поиска делеций 7-8 экзонов гена SMN1;
- В. ТанDEMной масс - спектрометрии (MC/MC);
- Г. Поиск частых мутаций в гене HINT1;
- Д. NGS-секвенирования по панели генов "Невро-мышечные заболевания".

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

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

Клинические признаки: макрокrania; гипертелоризм; телекант, птоз; короткая шея, шейный птеригиум; брахидактилия (иногда с перепонками у основных фаланг), широкие стопы; «шалевидная» мошонка характерны для синдрома:

- А. Аарскога;
- Б. Смита-Лемли-Опитца.;
- В. Нунан;
- Г. Опитца-Каведжиа;
- Д. Аденогенитального.

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

- А. Разным уровнем отбора;
- Б. Дрейфом генов;
- В. Разным уровнем мутационного процесса;
- Г. Снижением уровня гетерозигот;
- Д. 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. 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.
- А. А1; Б5; В3
 - Б. А5; Б1; В3
 - В. А3; Б1; В5

Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке;
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК;
- В. Метод “сортировки” хромосом;
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками;
- Д. Исследование идентификации белков.

Молекула ДНК представляет собой:

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

Кластер импринированных генов в норме:

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

Наиболее часто (более чем в 90%), у пациентов со спинальной амиотрофией выявляют:

- А. Миссенс-мутации в гене SMN1;
- Б. Нонсенс-мутации в гене SMN1;
- В. Делеции гена SMN1;
- Г. Синонимичные замены в гене SMN1;
- Д. Делеции гена SMN2.

Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:

- А. Хромомеры;
- Б. Хроматиды;
- В. Центромеры;
- Г. Центриоли;
- Д. Спутники.

Промотор располагается:

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

Наиболее вероятным диагнозом у пациента с изменениями на МРТ, напоминающими «надкушенное яблоко»:

- А. Тирозинемия 1 типа
- Б. Нейродегенерацией с накоплением железа в мозге
- В. Глутаровая ацидурия 1 типа
- Г. Болезнь Вильсона-Коновалова
- Д. Болезни Краббе

Молекула тРНК:

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

Процессинг - это:

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

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

- А. 100%;
- Б. 50%;
- В. 25%;
- Г. 12.5%;
- Д. Риск для сына отсутствует.

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией

А. Определить риск для детей в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии неотягощена:

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

Установите соответствие 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. А1,6; Б2; В3,4

Б. А1,6; Б3,4; В2

В. А3,4; Б2; В1,6

Ультрафиолетовые лучи могут вызывать:

А. Генные мутации;

Б. Хромосомные aberrации;

В. Геномные мутации;

Г. Генные и геномные мутации;

Д. Геномные и хромосомные мутации.

Нуклеотид состоит из:

А. Фосфата и азотистого основания;

Б. Сахара, фосфата и азотистого основания;

В. Аминокислоты и азотистого основания;

Г. Сахара и фосфата;

Д. Сахара и азотистого основания.

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

А. Скрининирующим методам;

Б. Подтверждающим диагноз. Относят:

1. Неинвазивный пренатальный тест;

2. Определение биохимических маркеров в крови (АФП, ХГЧ, РАРР-А) первого триместра;

3. Кариотипирование плода (пуповинная кровь);

4. ДНК-анализ семейных мутаций (ДНК из ворсин хориона).

А. А2,3,4; Б1

Б. А1, 2; Б3,4

В. А1,2,4; 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. Тип наследования:

А. Аутосомно-рецессивный тип;

Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевание:

1. Синдром Марфана;

2. Миодистрофия Дюшенна;

3. Галактоземия;

4. Фенилкетонурия.

5. Нейрофибрамотоз.

А. А1,2; Б4,5

Б. А3,4; Б1,5

В. А1,3; Б2,4

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

А. Генетический риск сообщается только женщине;

Б. Информацию о риске получает муж;

В. Беседа проводится с двумя супругами;

Г. Муж получает информацию без учета отцовства;

Д. Информацию о риске получают родственники.

Установите соответствие 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 Эдвардса;

Б. Муковисцидоз;

В. Мышечная Дистрофия Дюшенна;

Г. Синдром Прадера-Вилли. Генетическое исследование первой линии:

1. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2;

2. Кариотип;

3. Поиск частых мутаций в гене CFTR;

4. Поиск делеций и дупликаций в гене DMD.

А. А1; Б2; В3; Г4

Б. А4; Б3; В1; Г2

В. А2; Б3; В4; Г1

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:

- А. Все мальчики будут больны, девочки здоровы;
- Б. Все девочки будут больны, мальчики здоровы;
- В. 50%;
- Г. 25%;
- Д. Риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).

Установите соответствие 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.**
- А. А1; Б2,3
- Б. А1,2,3; Б2
- В. А1; Б1,2,3

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией

А. Определить риск наследования гемофилии для ее детей:

- А. Все мальчики будут здоровы;
- Б. Все мальчики будут больны;
- В. В среднем, половина мальчиков будут больными;
- Г. Все девочки будут больны;
- 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. Тип наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный тип;**
- Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевание:**
 - 1. Мышечная дистрофия Дюшенна;**
 - 2. Синдром Мартина-Белл;**
 - 3. Целиакия;**
 - 4. Фенилкетонурия; 5 Нейрофиброматоз.**
- А. А3; Б1
- Б. А4, Б5
- В. А2; Б4

У пациента с синдромом "вялого ребенка" и зондовым кормлением в неонатальном периоде необходимо проводить обследование в отношении:

- А. Синдрома Коффин - Сириса;
- Б. Синдрома Нунан;
- В. Синдрома Марфана;
- Г. Синдрома Прадера - Вилли;
- Д. Синдрома Стиклера.

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

- А. Лизосомные болезни накопления;**
- Б. Митохондриальные заболевания. Относят:**

- 1. Болезнь Фабри;
- 2. Синдром Пирсона;
- 3. Синдром Гурлер;
- 4. MELAS синдром;
- 5. Болезнь Гоше;
- 6. Синдром Кернса-Сейра.

А. А2,3,4; Б1,5,6

Б. А1,2,3; Б4,5,6

В. А1,3,5; Б2,4,6

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

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

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

- А. Ни одного;
- Б. Одно;
- В. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;
- Г. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;
- Д. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – три.

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

- 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;
- Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет;
- Д. Нарушением системы репарации ДНК.

Установите соответствие 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. Мукополисахаридоз I,II,IV типов;**
Б. Синдром Дауна. Принципы лечения:
1. Этиологическое;
2. Патогенетическое;
3. Симптоматическое;
4. Терапевтические подходы отсутствуют.
- А. А1,3; Б4
 - Б. А4; Б1,3
 - В. А2,3; Б3

Определение уровня метаболитов холестерина в сыворотке крови используется для диагностики:

- А. Синдрома Смита - Лемли Опица;
- Б. Синдрома Смит - Магенис;
- В. Синдром Смита - Кингсмора;
- Г. Синдрома Цельвегера;
- Д. Семейной гиперхолестеринемии.

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.

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

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

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.

Определение цис - и транс- положения гетерозиготных вариантов рецессивного заболевания, выявленных NGS -секвенированием у пробанда, проводится с путем:

- А. Определения гетерозиготного носительства вариантов у родителей
- Б. Выявления вариантов у больного sibса
- В. Выявления вариантов у здорового sibса
- Г. Подтверждения вариантов у пробанда методом секвенирования по Сенгеру
- Д. Определение родства

Установите соответствие 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).
- А. А1; Б4
- Б. А2;Б1
- В. А4; Б1

Теломера – это:

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

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:

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

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;
- Б. $3/4$;
- В. $2/3$;
- Г. $4/9$;
- Д. $1/9$.

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

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

Установите соответствие 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.

А. А2; Б3; В5

Б. А1; Б3; В5

В. А2; Б3; В4

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

А. Полисимптоматический метод;

Б. Анализ групп крови;

В. Анализ дерматоглифики;

Г. Анализ высоко варьируемых маркеров ДНК;

Д. Тест по пересадке кожи.

Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:

А. Белок → ДНК → РНК;

Б. РНК → ДНК → белок;

В. ДНК → РНК → белок;

Г. Белок → РНК → ДНК;

Д. РНК → белок → ДНК

Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:

А. 3%;

Б. 0,1%;

В. 1%;

Г. 5%;

Д. 10%.

Как называются мутации, не приводящие к изменению белковой последовательности:

А. Мутации сайта сплайсинга;

Б. Синонимичные;

В. Миссенс;

Г. Нонсенс;

Д. Мутации со сдвигом рамки считывания;

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:

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

Синдром Гарднера (диффузный полипоз кишечника) имеет тип наследования:

- А. Аутосомно-рецессивный;
- Б. Х-сцепленный рецессивный;
- В. Х-сцепленный доминантный;
- Г. Х-сцепленный доминантный ограниченный женским полом;
- Д. Аутосомно-доминантный.

Первичная структура белковой молекулы - это:

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

Половыми хромосомами называются хромосомы:

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

Дефекты скальпа в сочетании с редукцией дистальных фаланг пальцев характерны для:

- А. Поланда секвенции;
- Б. Горлина- Гольца синдрома;
- В. Адамса- Оливера синдрома ;
- Г. Холт-Орама синдрома;
- Д. Коффин - Сириса синдром.

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

- А. Все дети будут больны;
- Б. $3/4$;
- В. $2/3$;
- Г. $1/3$;
- Д. $1/6$.

Гибридизация *in situ* с локус специфическими пробами позволяет:

- А. Изучить кариотип больного;
- Б. Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;
- В. Получить информацию о мутациях в гене;
- Г. Определить ПДРФ;
- Д. Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

Краниосиностоз с широким первым пальцем это:

- А. Синдром Мюнке;
- Б. синдром Пфайффера;
- В. синдром Апера ;
- Г. синдром Крузона;
- Д. синдром Бира - Стивенсона.

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

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

Нарушения синтеза желчных кислот характеризуются:

- А. Рекуррентными кризами с лихорадкой, сыпью, лимфаденопатией и гепатоспленомегалией;
- Б. Инсультоподобными состояниями, атаксией, прогрессирующей микроцефалией;
- В. Характерным фенотипом с широким альвеолярным отростком, пороками внутренних органов, синдактилией 2-3 стоп, гипоспадией у мальчиков;
- Г. Гипогликемией с лактат - ацидозом, повышением КФК, гепатомегалией;
- Д. Затяжной желтухой, диареей, прогрессирующим нарушением функции печени .

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:

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

Нередко при хромосомных синдромах возникает судорожный синдром. От чего зависит его возникновение:

- А. От размера перестройки;
- Б. От того, как она была унаследована – не были ли родители носителями сбалансированной транслокации;
- В. От того, какие гены вошли в область делеции;
- Г. От того, есть ли множественные пороки развития.;
- Д. От нерасхождения хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации, которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом.

Процесс трансляции осуществляется:

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

Установите соответствие 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. А4; Б3
- Б. А3; Б4
- В. А1; Б4

Ассоциация аномалии большой грудной мышцы с пороками развития верхней конечности характерна для:

- А. Поттера секвенции;
- Б. Поланда секвенции ;
- В. Холт-Орама синдрома;
- Г. VACTERL – ассоциации;
- Д. CHARGE – ассоциации.

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. 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. Тип наследования:

- А. Аутосомно доминантный ;
- Б. Аутосомно рецессивный;
- В. X-сцепленный тип. Заболевание:

- 1. Синдром Смита-Лемли-Опитца;
- 2. Нейрофиброматоз;
- 3. Хореи Гентингтона;
- 4. Миодистрофия Дюшенна;
- 5. Адено-генитальный синдром.

- А. А-2,3; Б1,5; В4
- Б. А5; Б2,3; В4
- В. А4,5; Б4; В2,3

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.

"Фабриками белка" в клетке являются:

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

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

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

Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:

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

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

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

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

- А. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Б. Специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;
- В. Ацетилирование гистонов;
- Г. Фосфорилирование гистонов;
- 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. 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.
- А. А3; Б2; В4; Г5; Д1
Б. А5;Б2; В4; Г1; Д3
В. А3; Б2; В4; Г1; Д5

У пациента с синдромом "вялого ребенка" необходимо проводить обследование в отношении:

- А. Мышечной дистрофии Дюшена;
- Б. Миотонии Томсена/Беккера;
- В. Спинальной мышечной атрофии 5q;
- Г. Дистрофической миотонии 2 типа;
- Д. Мышечной дистрофии Беккера.

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

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

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

- А. Секвенирование экзома;
 - Б. Хромосомный микроматричный анализ;
 - В. Секвенирование генома; Позволяют выявлять:
 - 1. Точковые мутации в кодирующих участках (экзонах);
 - 2. Крупные делеции;
 - 3. Точковые мутации в некодирующих участках (интронах).
- А. А1; Б2; В1,2,3
Б. А1; Б3; В1,2
В. А1; Б3; 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. 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.

А. А3; Б5

Б. А3; Б4

В. А2; Б4

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

А. Можно на ранних сроках;

Б. По решению врача;

В. Никогда нельзя;

Г. Только в случаях тяжелых заболеваний;

Д. Можно в конце I триместра.

Установите соответствие 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. Хромосомной этиологии;

Б. Моногенные;

1. Синдром Дауна;

2. Синдром Эдвардса;

3. Нейрофиброматоз;

4. Марфана синдром;

5. Целиакия.

А. А1,3,5; Б2,4

Б. А1,2; Б3,4

В. А1,4,5; Б2,3

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

А. Интерстициальная делеция;

Б. Терминальная делеция;

В. Инсерция;

Г. Перицентрическая инверсия;

Д. Теломерная делеция.

Наиболее вероятным диагнозом у пациента с изменениями на МРТ, напоминающими «тигровый паттерн»:

- А. Болезнь Краббе;
- Б. X - сцепленная адренолейкодистрофия;
- В. Метахроматическая лейкодистрофия;
- Г. Лейкодистрофия с "исчезающим" белым веществом
- Д. Нейродегенерации с накоплением железа в мозге.

Как называются мутации, приводящие к формированию стоп-кодона:

- А. Синонимичные;
- Б. Миссенс;
- В. Нонсенс;
- Г. Мутации со сдвигом рамки считывания;
- Д. Мутации сайта сплайсинга.

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:

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

Наиболее вероятным диагнозом у пациента с изменениями на МРТ, напоминающими «глаз тигра»:

- А. Прогрессирующая наружная офтальмоплегия;
- Б. Нейродегенерация с накоплением меди в мозге;
- В. Нейродегенерацией с накоплением железа в мозге ;
- Г. Прогрессирующий некроз базальных ганглиев;
- Д. Синдрома Ли.

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

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

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:

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

Гены TP53 и RB1 относятся к:

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

Уникальные последовательности ДНК составляют большую часть:

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

Определение уровня метаболитов холестерина в сыворотке крови используется для диагностики:

- А. Синдрома Смита - Лемли Опица
- Б. Синдрома Смит - Магенис
- В. Синдром Смита - Кингсмора
- Г. Синдрома Цельвегера
- Д. Семейной гиперхолестеринемии

Установите соответствие 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. Беквита-Видемана;
 - Б. Рассела-Сильвера;
 - В. Сотоса;
 - Г. Секкеля. Характеризуются:
 - 1. опережением роста;
 - 2. задержкой роста.
- А. А1; Б2; В1; Г2
 - Б. А1; Б2; В2; Г2
 - В. А2; Б1; В2; Г1

Установите соответствие 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 для аутосомно-доминантного заболевания;

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.

А. А1,3; Б2,4

Б. А1,2; Б3,4

В. А2,3,4; Б4,5

Триплет - это:

А. Три аминокислоты в полипептидной цепи;

Б. Кэпирование 5'-конца мРНК;

В. Три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту;

Г. Три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте;

Д. Аномальная трехнитевая структура ДНК.

Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:

А. Сплайсинга;

Б. Репликации;

В. Транскрипции;

Г. Трансляции;

Д. Процессинга.

Определение цис - и транс- положения гетерозиготных вариантов рецессивного заболевания, выявленных NGS -секвенированием у пробанда, проводится путем:

А. Определения гетерозиготного носительства вариантов у родителей

Б. Выявления вариантов у больного сибса

В. Выявления вариантов у здорового сибса

Г. Подтверждения вариантов у пробанда методом секвенирования по Сенгеру

Д. Определение родства

Установите соответствие 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 Смит-Магенис;
- Г. Синдром Прадера-Вилли. Делеция:

- 1. 22q11;
- 2. 17p11.2;
- 3. 7q11.2;
- 4. 15q11;
- 5. 11p15.

- А. А4; Б1; В2; Г3
- Б. А3; Б1; В2; Г4
- В. А3; В2; В1; Г4

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

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

Повышение уровня фенилаланила при неонатальном скрининге характерно для:

- А. Фенилкетонурии;
- Б. Тирозинемии 1 типа ;
- В. Галактоземии 1 типа;
- Г. Глутаровой ацидурии 2 типа;
- Д. Муковисцидоза.

Макросомия и макроцефалия характерны для синдрома:

- А. Рассела-Сильвера;
- Б. Вильямса;
- В. Секкеля;
- Г. Сотоса;
- Д. Для всех вышеперечисленных.

Установите соответствие 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. Синдром Пирсона;
3. Нейрофиброматоз 1 типа;
4. Синдром Ди Джорджи;
5. Фенилкетонурия

А. А1,2,3; Б5; В5

Б. А1,2; Б3,4,5

В. А1,5; Б2,3,4

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.

Пренатальная задержка физического развития, микроцефалия, синофриз, высокая спинка носа, короткий нос с широкими ноздрями, длинный фильтр, гипертрихоз, длинные ресницы, укорочение мизинцев, клинодактилия, снижение интеллекта характерны для синдрома:

- А. Вильямса;
Б. Корнелии де Ланге;
В. Рубинштейна-Тейби;
Г. Беквита-Видеманна;
Д. Сотоса.

Гибридизация *in situ* с мечеными зондами позволяет:

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

Установите соответствие 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. Болезнь экспансии. Заболевание:

1. Фенилкетонурия;

2. Миотоническая дистрофия;

3. болезнь Геттингтона;

4. Галактоземия;

5. Синдром Марфана.

А. А4,5; Б1,2,3

Б. А1,4,5; Б2,3

В. А3,4; Б1,2,5

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. Заболевания:

А. Мышечная дистрофия Дюшена;

Б. Спинальная мышечная атрофия 5q. Характерные симптомы:

1. Гипертрофия икроножных мышц;

2. Повышение уровня КФК крови более 10 000Е/л;

3. Признаки первично-мышечного поражения на ЭНМГ;

4. Характерный "ритм частотола на ЭНМГ;

5. Нормальный или слегка повышенный уровень КФК крови.

А. А1,2,3; Б4,5

Б. А1,3, 5; Б2,4,

В. А1,4,5; Б2,3

ДНК-диагностика болезней импринтинга сводится к определению:

А. Различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом

Б. Структурных мутаций в генах

В. Различий в генной экспрессии

Г. Крупных хромосомных перестроек

Д. Однонуклеотидных полиморфизмов

В процессе сплайсинга происходит:

А. Удвоение ДНК;

Б. Синтез РНК;

В. Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта;

Г. Синтез белка;

Д. Синтез АТФ.

Установите соответствие 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.

А. А3; Б4

Б. А2; Б4

В. А4; Б1

[Вернуться в начало](#)