

Тесты с вопросами по специальности «Генетика» для аттестации 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.

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. А1,8; Б5,6; В3,7

Б. А1,4,8; Б2,5,6; В3,7

В. А1,3,7; Б5,6; В4,8

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 ацилкартенинов;
- 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 Кревельда;
- 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. Дубликации.

- 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 X 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. Также 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. Гомоцистиинурии;
- 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.

Голопрозэнцефалия – 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 хрупкой 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 В;

3. Группа D;

4. Группа G;

5. Группа С;

6. Группа А;

7. Группа Е.

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. Тандемной масс - спектрометрии (МС/МС);
- 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. Хромосмным 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 В;

3. Группа D;

4. Группа G;

5. Группа С;

6. Группа А;

7. Группа Е.

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. Нейрофиброматоз.

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. Заболевания:
 - 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. Возрастным частотой 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 вариабельных 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. VACTREL – 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 Дюшена;

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. 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. 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; 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 Дюшенна;
- 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 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. 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; Б2; В1; Г4

Фосфатдиабет передается по X-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 частокола 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