

# Тесты с вопросами по специальности «Лабораторная генетика» для аттестации 1 категория

Купить базу с ответами можно здесь:

→ [medik-otvet.ru/product/genetik\\_lab/](https://medik-otvet.ru/product/genetik_lab/) ←

## Полезные ссылки

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

→ [medik-otvet.ru/product/lab\\_genetika/](https://medik-otvet.ru/product/lab_genetika/)

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

→ [medik-otvet.ru/product/genetika/](https://medik-otvet.ru/product/genetika/)

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

**Быстрый поиск:** нажмите **Ctrl** + **F** 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.

## 1 категория

[Вернуться в начало](#)

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

А. Полная тестикулярная феминизация

Б. Неполная тестикулярная феминизация Возраст манифестации

1. Период новорожденности

2. Первый год жизни

3. Первое десятилетие

4. Период полового созревания

5. Зрелый возраст (после 30 лет)

А. А-1; Б -5

Б. А-1; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б - 1

Установите соответствие 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. А-1; Б -4

Б. А-5; Б -3

В. А-4; Б -2,3

Г. А-1,2; Б -3

Д. Б-1,2,3,4;

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

А. Гены и протоонкогены

Б. Гены-супрессоры опухолей Характеристика

1. Могут активироваться амплификацией, транслокацией или мутацией гена

2. Потеря функции ведет к развитию опухоли

3. Присутствуют в клетках здоровых людей

4. Являются аутосомно-доминантными

А. А-1, 3; Б -2, 3, 4

Б. А-1; Б -3, 4

В. А-3; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-1; Б - 2,4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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-1; Б -4

Б. А-4; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б -5

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

А. выявить происхождение добавочных маркерных хромосом или минихромосом;

Б. определить сложный хромосомный мозаицизм при невысоком содержании аномальных клеток в кариотипе;

В. секвенировать экзом;

Г. идентифицировать хромосомы, вовлеченные в сложные перестройки;

Д. уточнить точки разрывов аномальных хромосом.

**К основным этическим принципам пренатальной диагностики относится все, кроме:**

- А. добровольность;
- Б. использование только для получения информации о состоянии здоровья плода;
- В. принудительное прерывание беременности, в случае выявления социально-значимых патологий;
- Г. медико-генетическое консультирование до и после процедуры;
- Д. уважение выбора супругов, отсутствие принуждения.

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

- А. необходимо знание мутации, обуславливающей данное заболевание;
- Б. перед началом ДНК-диагностики необходимо знание последовательности;
- В. может использоваться для диагностики серповидно-клеточной анемии;
- Г. для диагностики достаточно ДНК нескольких членов семьи;
- Д. этот диагностический метод применим для небольшого числа генных болезней.

**Методы лабораторной диагностики необходимые для исключения нарушений обмена органических кислот:**

- А. электрофорез;
- Б. секвенирование ДНК;
- В. тонкослойная хроматография;
- Г. тандемная масс-спектрометрия;
- Д. определение активности ферментов в эритроцитах

**Для галактоземии 1 типа характерно:**

- А. развитие сепсиса;
- Б. катаракта;
- В. множественные пороки;
- Г. гепатомегалия с нарушением функции печени;
- Д. повышение концентрации галактитола

**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. одонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

**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.

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

- А. болезнь Гоше;
- Б. болезнь Канавана;
- В. пропионовая ацидурия;
- Г. изовалериановая ацидурия;
- Д. болезнь Фабри.

**Единицей генетической карты генома является:**

- А. сантиморганида;
- Б. нуклеотид;
- В. хромосомные бенды;
- Г. клонированные фрагменты ДНК;
- Д. экзоны и интроны.

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

- А. высокая частота встречаемости в популяции (не менее 1:20 000);
- Б. тяжесть поражения с необратимыми последствиями в виде инвалидизации или ранней смерти;
- В. возможность простой, надежной (чувствительной, специфичной, без ложноотрицательных результатов) и экономически оправданной диагностики в доклинической стадии заболевания;
- Г. возможность патогенетической или иной эффективной коррекции выявленного нарушения;
- Д. выраженный клинический полиморфизм болезни.

**Понятие картирования генома человека включает в себя все, кроме:**

- А. изучение тонкой структуры гена
- Б. определение групп сцепления;
- В. изучение экспрессии гена;
- Г. построение детальных хромосомных карт;
- Д. выяснение полного генетического состава всех хромосом человека.

**Векторные конструкции бывают:**

- А. все верно;
- Б. фаговые;
- В. на основе искусственных хромосом дрожжей;
- Г. плазмидные;
- Д. космидные.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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-3; Б -4

Б. А-4; Б -5

В. А-4; Б -1

Г. А-3; Б -2

Д. А-3; Б -5

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

**А. Болезнь «кленового сиропа»**

**Б. Алкаптонурия** **Дефектный фермент**

**1. Глюкозо-6-фосфатаза**

**2. В6-зависимая кинурениназа**

**3. Тирозиназа**

**4. Оксидаза гомогентизиновой кислоты**

**5. Декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью**

А. А-5; Б -4

Б. А-1; Б -4

В. А-4; Б -2

Г. А-3; Б -5

Д. А-1; Б -5

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

А. Гетерозигота

Б. Гомозигота

В. Зигота

Определение

1. Диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену

2. Диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену

3. Клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза

4. Преобладание в фенотипе одного аллеля над другим

5. Клетка с диплоидным набором хромосом, возникающая при слиянии двух гамет

А. А-1; Б -2; В - 4

Б. А-1; Б -4; В - 5

В. А-4; Б -5; В - 1

Г. А-1; Б -2; В - 5

Д. А-1; Б -5; В - 3

На молекулярном уровне теломера состоит из:

А. структурных генов;

Б. альфа-сателлитных последовательностей;

В. GC-богатых последовательностей;

Г. рассеянных повторов;

Д. повторяющейся последовательности -TTAGGG-.

Для диагностики геномных мутаций применяют:

А. метод G-окраски;

Б. метод C-окраски;

В. рутинную окраску;

Г. метод с использованием флюоресцентных красителей;

Д. все перечисленное.

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

А. Длительная остановка дыхания у мальчика во время наркоза

Б. Возникновение приступа острых болей в животе с мышечной слабостью и помрачением сознания у подростка после приема фенобарбитала

В. Отсутствие эффекта от стандартных доз гидралазина у мужчины с артериальной гипертонией Ферментные нарушения

1. Аномальная холинэстераза

2. Недостаточность порфобилиногендеаминазы

3. Повышенная активность ацетилтрансферазы

А. А-1; Б -2 ; В - 3

Б. А-2; Б -3; В - 1

В. А-3; Б -2; В - 1

Г. А-2; Б -1 ; В - 3

Д. А-3; Б -1; В - 2

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

А. прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов;

Б. семейный анализ групп сцепления;

В. метод специфических рестриктаз;

Г. прямой сиквенс;

Д. ИФА.

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

А. РНК

Б. ДНК Средняя масса в одной клетке

1. 10-30 пг

2. 5 нг

3. 3 пг

4. 10 г

А. А-1; Б -2

Б. А-1; Б -4

В. А-3; Б -4

Г. А - 1; Б -3

Д. А-2; Б - 4

**Для электрофореза используется:**

- А. клонированный фрагмент ДНК;
- Б. акриламидный или агарозный гель;
- В. термостойкая полимераза;
- Г. ферменты рестрикции;
- Д. векторная последовательность

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

- А. список генов, ассоциированных с заболеванием;
- Б. последовательности гена;
- В. полиморфных ДНК-маркеров;
- Г. диагноза заболевания;
- Д. типа наследования заболевания.

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

- А. глицина и цистина;
- Б. метионина и гомоцистина;
- В. цистина и аргинина;
- Г. метионина и аргинина;
- Д. глицина и гомоцистина.

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

- А. К категории изолята относятся совокупности особей при коэффициенте имбридинга:
- Б. К категории панмиксий относят совокупности особей при коэффициенте имбридинга:

**Коэффициент имбридинга**

- 1. 0,1 – 0,02
- 2. 0,3 – 0,001
- 3. 0,0001 – 0,00001

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

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

**А. Цитогенетически в группу D входят хромосомы:**

**Б. Цитогенетически в группу E входят хромосомы: Хромосомы**

**1. 10 – 12**

**2. 13 – 15**

**3. 16 – 18**

**4. 19 – 22**

**5. 1 – 3**

А. А-2; Б -1

Б. А-3; Б -5

В. А-3; Б -4

Г. А - 2; Б -3

Д. А-2; Б - 5

**В задачи цитогенетической лаборатории региональной медико-генетической консультации входит:**

А. уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ;

Б. проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением на хромосомную патологию;

В. объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме;

Г. проведение секвенирования ДНК;

Д. проведение лечения пациентов с генетическими отклонениями.

**При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:**

А. моноциты;

Б. эритроциты;

В. нейтрофилы;

Г. лимфоциты;

Д. мышечные клетки

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

А. Синдром Леша-Найяна

Б. Болезнь «кленового сиропа» Дефектный фермент

1. Глюкозо-6-фосфатаза

2. Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа

3. Гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза

4. Сукцинатлиаза

5. Декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью

А. А-5; Б -4

Б. А-1; Б -2

В. А-4; Б -2

Г. А-3; Б -5

Д. А-1; Б -5

**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.

**Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:**

А. накопления клеток, находящихся на стадии метафазы митотического деления;

Б. лучшего окрашивания хромосомных препаратов;

В. получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле;

Г. увеличения длины спутничных нитей;

Д. уменьшения длины гетерохроматинового сегмента

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

А. Аутосомно-доминантный

Б. Аутосомно-рецессивный

В. Рецессивный, связанный с генами X-хромосомами Отличительные черты

1. Заболевание проявляется в каждом поколении

2. Заболевание проявляется не в каждом поколении

3. Болеют лица преимущественно женского пола

4. Болеют лица преимущественно мужского пола

5. Соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

6. Соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1

7. Болеют лица женского и мужского пола

А. А-1, 5, 7; Б -2, 6, 7; В - 2, 4

Б. А-1; Б -2, 4; В - 3, 5, 6

В. А-1, 4; Б -2, 3; В - 5, 7

Г. А-3, 5, 7; Б -2, 5; В - 1, 4, 7

Д. А-1, 5; Б -2, 3; В - 1, 5

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

А. результатов биохимических исследований мочи и крови;

Б. данных электроэнцефалографии;

В. молекулярно-генетического анализа;

Г. результатов психологического тестирования;

Д. данных семейного анамнеза.

**Врожденная метгемоглобинопатия может быть вызвана:**

А. недостаточностью фермента диафоразы;

Б. недостаточностью каталазы;

В. наличием аномального гемоглобина S;

Г. наличием аномального гемоглобина E;

Д. накоплением гликогена в клетках

**В каком гене необходимо проанализировать мутации для подтверждения диагноза муковисцидоза?**

А. GJB2;

Б. HFE;

В. BRCA;

Г. CFTR;

Д. MTHFR.

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

- А. разноцветные пятна;
- Б. пики одного цвета;
- В. пики разных цветов;
- Г. полосы различной длины;
- Д. цифры на измерительной шкале.

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

- А. 11-12-я**
- Б. 16-20-я Вид метода пренатальной диагностики**
  - 1. Определение в сыворотке крови беременной АФП**
  - 2. Неконъюгированный эстриол**
  - 3. РАРР-А**
  - 4. ХГЧ**
  - 5. Хорионбиопсия**
- А. А-3; Б - 1, 4
- Б. А-1; Б - 2
- В. А-3; Б - 1, 2, 4
- Г. А-5; Б - 1,2,4
- Д. А-3; Б - 5

**Массовый биохимический скрининг предполагает:**

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

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

А. Появление гемолитической анемии после приема примахина

Б. Возникновение приступа резких болей в I плюснефаланговом суставе справа у мужчины после приема аспирина

В. Появление периферической нейропатии у женщины с туберкулезом легких, принимающей изониазид Ферментные нарушения

1. Недостаточность фосфорибозилпирофосфатсинтетазы

2. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы

3. Сниженная активность ацетилтрансферазы

А. А-1; Б -2 ; В - 3

Б. А-2; Б -3; В - 1

В. А-3; Б -2; В - 1

Г. А-2; Б -1 ; В - 3

Д. А-3; Б -1; В - 2

**Электрофорез является методом:**

А. определения нуклеотидов в последовательности ДНК;

Б. разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока;

В. определения количества вирусных частиц;

Г. определения активности ферментов;

Д. исследования кариотипа.

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

А. Генная

Б. Геномная

В. Хромосомная Определение

1. Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора

2. Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры

3. Мутация, при которой изменяется количество и последовательность нуклеотидов в пределах одного гена

4. Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества

А. А-2; Б -1; В - 4

Б. А-3; Б -2; В - 4

В. А-3; Б -1; В - 4

Г. А-1; Б -2; В - 4

Д. А-3; Б -2; В - 1

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента левой колонки выберите соответствующие пронумерованные элементы правой колонки. Каждый пронумерованный элемент правой колонки может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. **Диагноз**

**А. Муковисцидоз**

**Б. Дистрофия Дюшенна** Основание для постановки диагноза

**1. Результаты гистологического исследования**

**2. Клинические симптомы, определение концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости**

**3. Неврологическая симптоматика, время начала и характера течения, измерение уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови**

**4. Типичный внешний вид, данные электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов**

А. А - 1; Б - 2, 4

Б. А - 2; Б - 3, 4

В. А - 4; Б - 2, 3

Г. А - 1; Б - 1, 2

Д. А - 2, 4; Б - 3, 4

**В результате прямой ДНК-диагностики моногенных заболеваний определяются:**

А. большие хромосомные перестройки;

Б. мутация, приводящая к наследственному заболеванию;

В. инверсии и транслокации;

Г. однонуклеотидные полиморфизмы;

Д. группы сцепления.

**Для проведения секвенирования по Сэнгеру необходимо:**

А. неспецифический праймер;

Б. полимеразы;

В. рестриктазы;

Г. специальные нуклеотиды, терминирующие полимеризацию;

Д. полимер.

Установите соответствие 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 проводилось.

А. А-1, 5; Б -2, 3, 4

Б. А-1,5; Б - 2, 4

В. А-1, 3; Б - 2, 4

Г. А - 1, 2; Б -3, 4

Д. А-1, 4; Б - 2, 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

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

А. Эпистатические

Б. Гипостатические Определение

1. Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена

2. Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени

3. Гены, активность которых подавляется неаллельными генами

4. Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена

5. Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены

А. А-1; Б -5

Б. А-3; Б -3

В. А-5; Б -4

Г. А - 5; Б -3

Д. А-1; Б - 4

**Праймеры это:**

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

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

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

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

- А. Гиперлипопротеинемия I типа**
- Б. Гиперлипопротеинемия II типа Тип наследования**

- 1. Ауtosомно-рецессивный**
- 2. Ауtosомно-доминантный**
- 3. Сцепленный с X-хромосомой**
- 4. Сцепленный с Y-хромосомой**
- 5. Мультифакториальный**

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

**Для галактоземии характерно:**

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

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

А. Синдром Вильямса

Б. Синдром Ди-Джорджи

В. Синдром Смита-Магениса

Г. Синдром Прадера-Вилли Делеция

1. 22q11

2. 17p11.2

3. 7q11.2

4. 15q11

5. 11p15

А. А-1; Б - 2; В - 4; Г - 5

Б. А-1; Б - 3; В - 4; Г - 5

В. А-2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Г. А-3; Б - 1; В - 2; Г - 4

Д. А-3; Б - 1; В - 2; Г - 5

**Блоттинг ДНК по Саузерну представляет собой:**

А. плавление ДНК;

Б. перенос денатурированной ДНК на нитроцеллюлозный фильтр для последующей гибридизации;

В. присоединение поли-А-последовательности к 3'-концу эукариотической РНК;

Г. ультрацентрифугирование в градиенте плотности;

Д. секвенирование ДНК.

**Для диагностики хромосомных болезней основным методом является:**

А. иммунологический;

Б. цитогенетический;

В. серологический;

Г. молекулярно-генетический;

Д. биохимический.

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

А. 525;

Б. 200;

В. 170;

Г. 37;

Д. 1587.

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

- А. 5419;**
- Б. 8433;**
- В. 2444;**
- Г. 12434;**
- Д. 6745.**

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

- А. Геномные**
- Б. Хромосомные Перестройки**

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

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

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

- А. Болезни углеводного обмена**
- Б. Митохондриальные болезни**
- В. Болезни нарушения митохондриального  $\beta$ -окисления жирных кислот**
- Г. Пероксисомные болезни Методы подтверждения диагноза**

- 1. Нагрузочные тесты (глюкозная кривая). Энзимодиагностика комплекса дыхательной цепи. ДНК-диагностика**
- 2. Количественное определение очень длинноцепочечных жирных кислот. ДНК-диагностика**
- 3. Количественное определение моно- и дисахаридов и их метаболитов в крови, моче. Энзимодиагностика. ДНК-диагностика**
- 4. Количественное определение карнитина, его эфиров, жирных кислот. Энзимодиагностика. ДНК-диагностика**

- А. А-1; Б -3 ; В - 4; Г - 2**
- Б. А-2; Б -1; В - 4; Г - 3**
- В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4**
- Г. А-2; Б -1 ; В - 3; Г - 4**
- Д. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2**

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

- А. кариотипа плода;
- Б. уровня альфа-фетопротеина;
- В. с помощью молекулярных зондов;
- Г. мутаций в гене дистрофина;
- Д. спектра аминокислот

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

**А. Кодоминантные**

**Б. Доминантные**

**В. Рecessивные** **Определение**

1. Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
2. Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
3. Гены, активность которых подавляется неаллельными генами
4. Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
5. Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены

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

**В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:**

- А. нуклеотидфосфатов;
- Б. ДНК-полимеразы;
- В. ионов магния;
- Г. ДНК матрицы;
- Д. ДНК-лигазы.

**Секвенирование ДНК осуществляется с помощью:**

- А. автоматического анализатора;
- Б. микроскопа;
- В. ПЦР в реальном времени;
- Г. аппарата для вертикального электрофореза;
- Д. биохимического анализатора

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

- А. рентгенологическое исследование;
- Б. цитогенетическое исследование;
- В. определение уровня половых гормонов;
- Г. ультразвуковое исследование органов малого таза;
- Д. спермограмму.

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

А. Биохимическое исследование

Б. Специальные биохимические тесты Показания:

1. Задержка психического развития в сочетании с признаками мочекишечного диатеза
2. Олигофрения в сочетании с общей диспластичностью
3. Отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов
4. Растрорможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи
5. Повторные случаи хромосомных перестроек в семье

А. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5

Б. А - 1, 2, 3; Б - 4

В. А - 1, 2; Б - 3, 4, 5

Г. А - 2, 3; Б - 1, 5

Д. А - 4; Б - 1, 2, 3

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

- А. диагноз установлен - нормальный кариотип;
- Б. диагноз установлен - мозаицизм;
- В. диагноз установлен - трисомия по 21 хромосоме;
- Г. необходимо провести онтогенетическое обследование родителей;
- Д. необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью специфичных зондов ДНК.

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

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

**Что из представленного является лейденовской мутацией?**

- А. F5: 1691 G>A;
- Б. F2: 20210 G>A;
- В. ITGA2: 807 C>T;
- Г. FTO: IVS1 A>T;
- Д. Лocus 8q24\_RL.

**ПЦР используют для:**

- А. изучения хромосомных поломок;
- Б. исследования хромосомного бэндинга;
- В. амплификации участка ДНК;
- Г. измерения активности ферментов;
- Д. биохимического скрининга беременных.

**К методам прямой ДНК-диагностики не относится:**

- А. аллельспецифическая ПЦР;
- Б. ПЦР-ПДРФ;
- В. секвенирование ДНК;
- Г. ПЦР в реальном времени;
- Д. фрагментный анализ;

**В результате косвенной ДНК-диагностики определяются:**

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

**Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:**

- А. близорукость;
- Б. выраженный сколиоз;
- В. врожденные пороки развития;
- Г. хронические воспалительные заболевания;
- Д. вирусные заболевания

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

- А. лабораторная служба;
- Б. педиатрическая служба;
- В. медико-генетическая служба;
- Г. терапевтическая служба;
- Д. стоматологическая служба.

**Что такое средняя глубина покрытия данных высокопроизводительного секвенирования ДНК:**

- А. количество нуклеотидов в одном прочтении;
- Б. число прочтений, содержащих тот или иной нуклеотид генома;
- В. среднее число прочтений, содержащих тот или иной нуклеотид генома;
- Г. среднее количество нуклеотидов в одном прочтении;
- Д. среднее число прочтений нуклеотидов всех экзонов исследуемых генов;

**Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:**

- А. SSCP-электрофорез;
- Б. хромосомный микроматричный анализ;
- В. аллельспецифическая ПЦР;
- Г. секвенирование;
- Д. ПЦР-ПДРФ.

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

А. Болезнь Гоше

Б. Болезнь Нимана-Пика тип А/В

В. Болезнь Тея-Сакса В нервных клетках накапливается

1. Сфингомиелин

2. Ганглиозид GM1

3. Ганглиозид GM2

4. Маннозо-6-фосфат

5. Глюкоцереброзид

А. А-5; Б -1; В - 3

Б. А-5; Б -1; В - 2

В. А-4; Б -1; В - 3

Г. А-4; Б -3; В - 2

Д. А-4; Б -3; В - 5

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

А. среды Игла;

Б. раствора глюконата кальция;

В. сыворотки крови;

Г. фитогемагглютинаина;

Д. антибиотиков.

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

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

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

**В. Патоморфологическое исследование (кожа и мышцы плода)**

**Г. Фетоскопия** Показания

1. Высокий риск рождения ребенка с наследственными заболеваниями кожи (ихтиозы, эпидермолизы), с мышечной дистрофией Дюшенна
2. Уточнение диагноза врожденных пороков развития
3. Возраст женщины к моменту родов 35 лет и старше; хромосомная мутация у одного из родителей; рождение предыдущего ребенка с хромосомной болезнью; низкий уровень АФП в сыворотке крови беременной; результаты УЗИ, предполагающие хромосомную болезнь у плода
4. Высокий риск рождения ребенка с генной болезнью по результатам медико-генетического консультирования (ретро- или проспективного) или просеивающих программ выявления гетерозиготного носительства; диагностика инфекции плода, иммунодефицитов, иммунной несовместимости матери и плода

А. А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

Б. А-3; Б -4; В - 1; Г - 2

В. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

Г. А-3; Б -2; В - 4; Г - 1

Д. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4

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

**А. Аутосомно-рецессивный тип;**

**Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевание:**

**1. Врожденные пороки сердца;**

**2. Миодистрофия Дюшенна;**

**3. Пилоростеноз;**

**4. Фенилкетонурия.**

**5. Нейрофиброматоз.**

А. А-4; Б -5

Б. А-4; Б -6

В. А-2; Б -5

Г. А-4; Б -2,5

Д. А-3; Б - 5

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

А. Отражающие расстояния между генами и локусами

Б. Позволяющие локализовать ген на хромосоме или в ее локусе

В. Имеющие наибольшее разрешение Тип карты

1. Нуклеотидные

2. Генетические

3. Физические

4. Хромосомные

5. Рестрикционные

А. А-2; Б -1; В - 3

Б. А-2; Б -1; В - 4

В. А-4; Б -1; В - 2

Г. А-2; Б -4; В - 3

Д. А-4; Б -3; В - 5

Клиническими показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

А. перенесенные инфекционные заболевания матери;

Б. гипертоническая болезнь у родственников;

В. выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода;

Г. наличие диабета у одного из родителей наличие;

Д. желание врача.

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

А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой

Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов Явление

1. Гаплоидия

2. Тетраплоидия

3. Делеция

4. Инверсия

5. Транслокация

А. А-5; Б -4

Б. А-5; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -4

Д. А-2; Б - 4

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

- А. лимфоцитов периферической крови;
- Б. тканевых биоптатов;
- В. волосяных луковиц;
- Г. плазмы крови;
- Д. слюны.

**Проведения специальных биохимических исследований требуют:**

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

**Для исследования F-телец необходимы:**

- А. световой микроскоп;
- Б. люминесцентный микроскоп;
- В. бинокулярная лупа;
- Г. электронный микроскоп;
- Д. фазово-контрастный микроскоп

**Проба Фелинга выявляет наличие в моче:**

- А. кетоновых тел;
- Б. фенилаланина;
- В. фенилкетокислот;
- Г. фенилгидразина;
- Д. гомогентизиновой кислоты

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

А. 9-11-я

Б. 11-18-я Вид метода пренатальной диагностики:

1. Хорионбиопсия
2. Плацентобиопсия
3. Амниоцентез
4. Кордоцентез
5. Фетоскопия

А. А-1; Б -2

Б. А-1; Б -5

В. А-3; Б -2

Г. А - 5; Б -2

Д. А-1; Б - 4

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

А. Синдром Шерешевского-Тернера среди новорожденных девочек

Б. Синдром трисомии-Х Распространенность

1. 1:500

2. 1:700

3. 1:12000

4. 1:3000

5. 1:15000

А. А-5; Б -3

Б. А-1; Б -2

В. А-4; Б -2

Г. А-3; Б -2

Д. А-4; Б -5

Болезнь «кленового сиропа» обычно сопровождается:

А. остеопорозом;

Б. накоплением гликогена в клетках;

В. нарушением закладки гонад;

Г. характерным запахом мочи;

Д. наличием аномального гемоглобина S

**Хромосомный набор характерный для синдрома Клайнфельтера соответствует всему, кроме:**

- А. 47, ХХУ;
- Б. 46, ХУ/47, ХХУ;
- В. 48, ХХХУ;
- Г. 45, Х;
- Д. 48, ХХУУ.

**Сцеплено с X-хромосомой наследуются заболевания:**

- А. гемофилия;
- Б. болезнь Дауна;
- В. дальтонизм;
- Г. фенилкетонурия;
- Д. синдром Эдвардса.

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

- А. Сбалансированная реципрокная транслокация
  - Б. Робертсоновской транслокации
- Количество гамет

- 1. 6
- 2. 4
- 3. 8
- 4. 2
- 5. 1

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

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

А. SSCP (Single Strand Conformation Polymorphism)

Б. DGGE (Denaturing Gradient Gel Electrophoresis)

В. CCM (Chemical Cleavage of Mismatch)

Г. Секвенирование Эффективность, % определения мутаций

1. >95

2. >99

3. 80-85

4. <95

А. А-3; Б -4 ; В - 1; Г - 2

Б. А-4; Б -2; В - 3; Г - 1

В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4

Г. А-4; Б -3; В - 2; Г - 1

Д. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

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

А. УЗ скрининг

Б. Биохимический скрининг

В. Цитогенетический скрининг

Г. Молекулярный скрининг

Д. Иммунологический скрининг Исследование

1. Хориальный гонадотропин человека

2. Толщина воротникового пространства

3. Цитомегаловирус IgG, авидность

4. ДНК-диагностика

5. Кариотипирование плода

6. Свободная  $\beta$ -субъединица хорионического гонадотропина человека

А. А – 2; Б – 1; В – 5; Г – 4; Д – 3, 6

Б. А – 2; Б – 1, 6; В – 5; Г – 4; Д – 3

В. А – 2; Б – 3; В – 5; Г – 4; Д – 1, 6

Г. А – 2; Б – 4; В – 5; Г – 6; Д – 1, 3

Д. А – 3; Б – 1, 6; В – 5; Г – 4; Д – 2

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

А. Анализ протеома;

Б. Анализ генома;

В. Анализ экзома;

Г. Анализ бактериома;

Д. Анализ гена.

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

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

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

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

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

Д. 36-летняя женщина на 14-й неделе беременности Метод пренатальной диагностики

1. Биопсия ворсин хориона

2. Определение концентрации АФП в сыворотке матери

3. Амниоцентез

4. Детальное УЗИ

5. Кордоцентез

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

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

В. А-1; Б - 4; В - 5; Г - 2, 4; Д - 1

Г. А-1; Б - 2; В - 5; Г - 4; Д - 1, 5

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Этап изучения наследственной болезни

А. Регистрация болезни как наследственной формы

Б. Локализация гена в хромосоме

В. Выделение гена

Г. Определение дефекта гена

Д. Обнаружение первичного продукта гена Клиническое приложение

1. Генотерапия

2. Диагностика (ДНК-специфическая)

3. Медико-генетическое консультирование

4. Дифференциальная диагностика на основе анализа сцепления генов

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

А. А-5; Б - 2; В - 3; Г - 4; Д - 1

Б. А-3; Б - 4; В - 1; Г - 2; Д - 5

В. А-1; Б - 2; В - 3; Г - 5; Д - 4

Г. А-4; Б - 2; В - 3; Г - 5; Д - 1

Д. А-4; Б - 2; В - 3; Г - 1; Д - 5

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

А. Полиплоидия

Б. Полисомия

В. Транслокация

1. Кратное увеличение числа хромосом

2. Наличие лишней хромосомы в кариотипе

3. Перемещение генетического материала из одной хромосомы в другую

4. Потеря участка хромосомы или хроматиды

5. Удвоение участка хромосомы

6. Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов

А. А-1; Б -2; В - 3

Б. А-1; Б -4; В - 6

В. А-4; Б -2; В - 6

Г. А-1; Б -2; В - 5

Д. А-4; Б -5; В - 3

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

А. наличие муковисцидоза в семье;

Б. наличие гемохроматоза в семье;

В. возраст матери до 35 лет;

Г. подозрение на мозаицизм по определенному хромосомному синдрому;

Д. подозрение на синдром Дауна.

К методам косвенной ДНК-диагностики относятся:

А. хроматография;

Б. электрофорез;

В. анализ микросателлитного полиморфизма;

Г. метод однострессового конформационного полиморфизма;

Д. секвенирование ДНК.

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

А. Аллельная гетерогенность

Б. Плейотропность

В. Варибельная экспрессивность

Г. Антиципация

Д. Кровнородственные браки

Е. Локусная гетерогенность Ситуация

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

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

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

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

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

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

А. А-5; Б - 2; В - 3; Г - 6; Д - 1; Е - 4

Б. А-5; Б - 2; В - 3; Г - 1; Д - 4; Е - 6

В. А-1; Б - 2; В - 3; Г - 5; Д - 6; Е - 4

Г. А-4; Б - 2 ; В - 3; Г - 5; Д - 6; Е - 1

Д. А-4; Б - 2 ; В - 3; Г - 1; Д - 6; Е - 5

**Для осуществления косвенной ДНК-диагностики необходимо наличие ДНК:**

А. пробанда;

Б. пробанда, отца, матери;

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

Г. отца, матери;

Д. здоровых родственников.

**Колхицин при приготовлении хромосомных препаратов используется:**

А. для увеличения числа митозов;

Б. для накопления клеток, находящихся в стадии метафазы;

В. для получения хорошего разброса хромосом;

Г. для улучшения качества дифференциальной окраски хромосом;

Д. для разрушение избыточных клеток

**В ДНК-диагностике наследственных заболеваний не используется:**

- А. ПЦР;
- Б. ПДРФ;
- В. блоттинг-гибридизация;
- Г. двумерный электрофорез;
- Д. секвенирование.

**Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов – это:**

- А. делеции больших фрагментов ДНК;
- Б. инсерции больших фрагментов ДНК;
- В. замена нуклеотидов в ДНК, приводящая к изменению сайта узнавания для рестриктазы;
- Г. гидролиз ДНК с помощью рестриктазы;
- Д. гибридизация ДНК.

**ПЦР включает следующие стадии:**

- А. денатурацию, отжиг;
- Б. отжиг, элонгацию;
- В. денатурацию, отжиг, элонгацию;
- Г. образование иммунного комплекса;
- Д. лизис иммунного комплекса.

**ДНК-зонд – это:**

- А. последовательности ДНК, состоящая из 20-25;
- 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.

**Классическая форма фенилкетонурии лечится диетой с низким содержанием:**

- А. фенилглицина;
- Б. 2-4-динитрофенилгидразина;
- В. фенилгидразина;
- Г. фенилаланина;
- Д. метионина.

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

А. Врожденный гипотиреоз

Б. Фенилкетонурия

В. Аденогенитальный синдром

Г. Муковисцидоз

Д. Галактоземия Аналит, который определяется при массовом скрининге новорожденных

1. Галактоза

2. Тиреотропный гормон

3. 17-гидроксипрогестерон

4. Иммунореактивный трипсин

5. Фенилаланин в крови

А. А-1; Б - 2; В - 4; Г - 5; Д - 3

Б. А-3; Б - 2; В - 1; Г - 5; Д - 4

В. А-5; Б - 4; В - 1; Г - 3; Д - 2

Г. А-2; Б - 5; В - 3; Г - 4; Д - 1

Д. А-5; Б - 3; В - 1; Г - 2; Д - 4

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

А. Диетотерапия при непереносимости лактозы

Б. Заместительная терапия при инсулин-зависимом сахарном диабете Лечение

1. Симптоматический метод лечения

2. Этиологическое лечение

3. Патогенетическое лечение

А. А-3; Б -3

Б. А-1; Б -2

В. А-2; Б -2

Г. А-3; Б -2

Д. А-3; Б -1

Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:

А. для увеличения числа митозов;

Б. для задержки делящихся клеток на стадии метафазы;

В. для получения хорошего разброса хромосом;

Г. для лучшего окрашивания хромосомных препаратов;

Д. Для разрушение избыточных клеток.

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

**А. Гепатоцеребральная дистрофия**

**Б. Синдром удлиненного интервала QT Распространенность:**

**1. 1:7000**

**2. 1:15000**

**3. 1:25000**

**4. 1:50000**

**5. 1:100000**

**А. А-5; Б -4**

**Б. А-5; Б -2**

**В. А-4; Б -1**

**Г. А-3; Б -5**

**Д. А-5; Б -1**

**Повышенный уровень аммиака в крови наблюдается при:**

**А. гиперпролинемии;**

**Б. ксантуреновойацидурии;**

**В. аргинин-янтарной ацидурии и цитруллинемии;**

**Г. болезни Канавана;**

**Д. при всем перечисленном.**

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

**А. неонатальный период;**

**Б. в раннем детстве;**

**В. в подростковом возрасте;**

**Г. с первых часов жизни;**

**Д. во взрослом возрасте;**

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

А. В клетках вагинального эпителия здоровой женщины имеется:

Б. В соматических клетках здорового мужчины имеется: Результат

1. Одно тельце Барра
2. Два тельца Барра
3. Три тельца Барра
4. Четыре тельца Барра
5. Ни одного тельца Барра

- А. А-1; Б -2  
Б. А-1; Б -5  
В. А-4; Б -5  
Г. А - 3; Б -1  
Д. А-1; Б -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. Причина заболевания:

А. Патогенный вариант в митохондриальном геноме;

Б. Патогенный вариант в ядерном геноме;

В. Образование патогенных конгломератов белка. Заболевание :

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

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

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

**А. Гетерогаметный**

**Б. Гомогаметный Для кого характерен**

**1. Мужского пола**

**2. Женского пола**

**3. Мужского и женского пола**

**4. С кариотипом 47, XXУ**

**5. С кариотипом 45, Х0**

А. А-1; Б -4

Б. А-1; Б -2,4

В. А-2; Б -3,5

Г. А-1; Б -2

Д. А-2; Б -5

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

**А. Доношенный**

**Б. Недоношенный Сроки забора крови для скрининга**

**1. Сразу после рождения**

**2. В первый день жизни**

**3. На четвертый день жизни**

**4. После 10 дней жизни**

А. А-2; Б -4

Б. А-1; Б -4

В. А-4; Б -1

Г. А-3; Б -2

Д. А-3; Б - 4

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

А. Аутосомно-рецессивный тип;

Б. Аутосомно-доминантный тип. Заболевание:

1. Врожденные пороки сердца;

2. Миодистрофия Дюшенна;

3. Пилоростеноз;

4. Фенилкетонурия.

5. Нейрофиброматоз.

А. А - 4; Б - 3;

Б. А - 3; Б - 4;

В. А - 4; Б - 5;

Г. А-4; Б -2 ;

Д. А-3; Б -2 ;

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Название синдрома (или болезни)

А. Синдром Ангельмана

Б. Синдром Миллера-Дикера

В. Синдром Ди Джорджи

Г. Синдром Беквита-Видемана Основные проявления

1. Агирия (лиссэнцефалия), микроцефалия, пороки сердца, пороки почек, дизморфии лицевого черепа, гипотония, судорожные припадки

2. Необычное лицо, атаксия, гипотония, эпилепсия, пароксизмы смеха, микроцефалия, отсутствие речи

3. Грыжа пупочного канатика, макроглоссия, гигантизм, гипогликемия, микроцефалия, врожденные пороки внутренних органов

4. Судороги (гипокальциемические), аплазия и гипоплазия тимуса, дизморфия лицевого черепа, пороки сердца

А. А-1; Б -3 ; В - 4; Г - 2

Б. А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4

Г. А-2; Б -1 ; В - 3; Г - 4

Д. А-3; Б -1; В - 2; Г - 4

**Секвенирование ДНК – это:**

А. рестрикционное картирование ДНК;

Б. гидролиз ДНК с помощью рестриктазы;

В. определение последовательности нуклеотидов ДНК ;

Г. позиционное клонирование ДНК;

Д. выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке

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

А. Пренатальной цитогенетической

Б. Постнатального кариотипа Генетическое или фенотипическое нарушение

1. Хромосомная аномалия у предыдущего ребенка

2. Наличие у пациента первичной аменореи или ранней менопаузы

3. Аномальная спермограмма (азооспермия, выраженная олигоспермия)

4. Аномальные гениталии

5. Выявление при ультразвуковом исследовании аномалии плода

А. А-1, 4; Б - 2, 3, 5

Б. А-1, 2, 3; Б - 4, 5

В. А-1, 2; Б - 3, 4, 5

Г. А-2, 3; Б - 1, 4, 5

Д. А-1, 5; Б - 2, 3, 4

**Основная задача первого уровня массового обследования беременных женщин:**

А. формирование группы риска по внутриутробной патологии плода;

Б. пренатальная диагностика хромосомных болезней;

В. пренатальная диагностика конкретных наследственных болезней;

Г. пренатальная диагностика врожденных пороков развития;

Д. уточнение срока беременности.

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

А. При исследовании индивидуумов с кариотипами 46, XX; 47, XXУ; 48, XXУУ может быть получен следующий результат:

Б. При исследовании индивидуумов с кариотипами 46, ХУ; 45, Х0; 47, ХУУ может быть получен следующий результат: Результат

1. Одно тельце полового хроматина

2. Два тельца полового хроматина

3. Три тельца полового хроматина

4. Четыре тельца полового хроматина

5. Тельца полового хроматина отсутствуют

А. А-1; Б -2

Б. А-1; Б -5

В. А-4; Б -5

Г. А - 3; Б -1

Д. А-1; Б -3

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

- А. 0;
- Б. А;
- В. В;
- Г. АВ;
- Д. другая.

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

**А. При дифференциальном окрашивании метафазных хромосом можно обнаружить:**

**Б. При дифференциальном окрашивании прометафазных хромосом можно обнаружить:**

**Результат:**

- 1. 200 G-сегментов**
- 2. 350 G-сегментов**
- 3. 600 G-сегментов**
- 4. 800 G-сегментов**
- 5. 1200 G-сегментов**

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

**Заключение цитогенетического исследования должно включать все, кроме:**

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

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

А. Отражающие расстояния между генами и локусами;

Б. Позволяющие локализовать ген на хромосоме или в ее локусе;

В. Имеющие наибольшее разрешение. Тип карты:

1. Нуклеотидные;

2. Генетические;

3. Физические;

4. Хромосомные;

5. Рестрикционные.

А. А-1; Б -2; В - 4,

Б. А-1; Б -4; В - 3

В. А - 2; Б - 4; В - 3

Г. А-3; Б -2; В - 1

Д. А-2; Б -4, 3; В - 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Основные наследственные заболевания, пренатальная диагностика которых возможна биохимическими исследованиями амниотической жидкости

А. Болезни накопления производных холестерина

Б. Нарушения обмена мукополисахаридов

В. Нарушения обмена аминокислот и органических кислот

Г. Нарушения обмена углеводов или гликопротеинов

Д. Прочие нарушения Болезнь

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

2. Дефицит альфа-глюкуронидазы

3. Болезнь Фабри

4. Фукозидоз

5. Синдром Леша-Нихана

А. А – 3; Б – 5; В – 1; Г – 4; Д – 2

Б. А – 5; Б – 2; В – 1; Г – 4; Д – 3

В. А – 2; Б – 3; В – 1; Г – 4; Д – 5

Г. А – 3; Б – 2; В – 1; Г – 4; Д – 5

Д. А – 3; Б – 2; В – 4; Г – 1; Д – 5

**Синдром Дауна возникает из-за нарушения в:**

А. половых хромосомах;

Б. 15 хромосоме;

В. 21 хромосоме;

Г. 5 хромосоме;

Д. 18 хромосоме.

**В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:**

- А. гидролиз ДНК;
- Б. комплементарность цепей ДНК;
- В. амплификация;
- Г. рестрикция;
- Д. денатурация.

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

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

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

- А. азотистая кислота;
- Б. акридиновые красители;
- В. алкилирующие соединения;
- Г. лучи рентгена;
- Д. крахмал.

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

- А. SSCP (Single Strand Conformation Polymorphism)
  - Б. HA (Heteroduplex Analysis)
  - В. CCM (Chemical Cleavage of Mismatch)
  - Г. Секвенирование по Сэнгеру
- Размер продукта, п.н.

- 1. 180 – 250
- 2. 1700
- 3. 600
- 4. 200 – 250

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Методы детекции результатов ПЦР

А. Электрофорез

Б. Гибридизационно-ферментный анализ (ГифА)

В. Система «FLASH» и флуориметр «Джин»

Г. Система детекции результатов ПЦР в режиме реального времени (RealTimePCR)

Приблизительное время детекции

1. 0 мин.

2. 3 мин.

3. 60 мин.

4. 40 мин.

А. А-3; Б -4 ; В - 1; Г - 2

Б. А-4; Б -2; В - 3; Г - 1

В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4

Г. А-4; Б -3; В - 2; Г - 1

Д. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

Для проведения цитогенетического анализа используют всё перечисленное, кроме:

А. клетки костного мозга;

Б. клетки печени;

В. лимфоциты периферической крови;

Г. биоптат семенника;

Д. биоптат хориона.

Что из представленного является онкосупрессором?

А. BRCA1;

Б. ADD1;

В. IL28B;

Г. CFTR;

Д. AZF.

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

А. Протоонкогены

Б. Гены-супрессоры опухолевого роста Определение

1. Позитивные регуляторы, стимулирующие деление клетки

2. Негативные регуляторы, препятствующие делению клетки

3. Не имеют отношения к делению клетки

4. Молекулы, усиливающие действие других белков

А. А-1; Б -4

Б. А-1; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б - 4

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

А. Транскрипция

Б. Трансляция Определение

1. Синтез мРНК на матрице ДНК

2. Удаление интронов из первичного РНК-транскрипта

3. Соединение экзонов в конце созревания мРНК

4. Синтез белка на матрице мРНК на рибосомах

А. А-1; Б -2

Б. А-3; Б -2

В. А-3; Б -4

Г. А - 1; Б -3

Д. А-1; Б - 4

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

А. близнецовый;

Б. исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;

В. цитогенетический;

Г. клинико-генеалогический;

Д. популяционно-статистический

**Геном, ассоциированным с развитием болезни Альцгеймера, является:**

- А. MGMT;
- Б. APOE;
- В. BRCA;
- Г. IRF6;
- Д. PTEN.

**Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. 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. А-2, 3, 7; Б - 1, 5, 8; В - 4, 6
- Б. А-3, 4, 7, 8; Б - 2, 5; В - 1, 6
- В. А-1, 4, 8; Б - 2, 5, 6; В - 3, 7
- Г. А-2, 3, 5; Б - 1, 7; В - 4, 6, 8
- Д. А-6, 7, 8; Б - 1, 2, 3; В - 4, 5

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

**А. В культивированных клетках амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе можно:**

**Б. В некультивированных клетках амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе можно: Исследование:**

- 1. Определить X- и Y-половой хроматин**
- 2. Исследовать активность ферментов**
- 3. Определить кариотип**
- 4. Определить уровень альфа-фетопротеина**

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

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

А. Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:

Б. Колхицин при приготовлении хромосомных препаратов используется: Результат

1. Для увеличения митозов
2. Для задержки делящихся клеток на стадии метафазы
3. Для накопления клеток, находящихся в стадии метафазы
4. Для получения хорошего разброса хромосом
5. Для лучшего окрашивания хромосомных препаратов

А. А-4; Б -2, 3

Б. А-1; Б -3, 4

В. А-4; Б -3

Г. А - 2; Б -3

Д. А-4; Б -3, 5

**В основе клеточного онкогенеза могут лежать следующие изменения:**

А. структурные хромосомные перестройки;

Б. увеличение копий онкогена;

В. изменение последовательности ДНК в онкогене;

Г. изменение последовательности ДНК в протоонкогене;

Д. верно все.

**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.

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

А. Аминоацидопатии

Б. Органические ацидурии

В. Болезни нейротрансмиссивного обмена

Г. Лизосомные болезни Методы подтверждения диагноза

1. Количественное определение аминокислот крови, мочи, спинномозговой жидкости, ДНК-диагностика

2. Энзимодиагностика, ДНК-диагностика

3. Количественное определение органических кислот мочи, плазмы

4. Количественное определение катехоламинов, аминокислот (кровь, моча, спинномозговая жидкость)

А. А-1; Б -3 ; В - 4; Г - 2

Б. А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 4

Г. А-2; Б -1 ; В - 3; Г - 4

Д. А-3; Б -1; В - 2; Г - 4

Поражение мышечного волокна характерно для:

А. прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна;

Б. спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана;

В. детского церебрального паралича;

Г. синдрома Лоу;

Д. синдрома Дауна.

Установите соответствие 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. А-1; Б -4

Б. А-1; Б -3

В. А-2; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б - 4

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

А. Возможность оценки исходного количества копий ДНК в образце

Б. Повышение достоверности исследования за счет специфичности пробы к целевому амплификату

В. Возможность увидеть результат ПЦР в виде полосы на геле, оценить количество и качество амплификата по нескольким параметрам

- Методы детекции результатов ПЦР:
1. Электрофорез
  2. Гибридизационно-ферментный анализ (ГифА)
  3. Система «FLASH» и флуориметр «Джин»
  4. Система детекции результатов ПЦР в режиме реального времени (RealTimePCR)

А. А-1; Б -2, 3; В - 4

Б. А-1; Б -2, 4; В - 3

В. А-3; Б -1, 2; В - 4

Г. А-3; Б -2; В - 1, 4

Д. А-4; Б -2, 3; В - 1

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

А. Прогрессирующая мышечная дистрофия

Б. Факоматоз Принципы лечения

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

А. А-1; Б -5

Б. А-4; Б -4

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-2; Б - 3

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

А. межрегиональная медико-генетическая консультация;

Б. территориальные медицинские учреждения общего профиля;

В. сельские больницы;

Г. женская консультация по месту жительства;

Д. дома инвалидов.

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

А. Болезнь Тея-Сакса

Б. Фенилкетонурия

В. Болезнь Гоше

Г. Тирозинемия типа 1

Д. Цистинурия Биохимический дефект

1. Глюкозидаза

2. Дефект транспорта аминокислот в почках

3.  $\beta$ -гексозаминидаза

4. Фенилаланингидроксилаза

5. Фурамилацетоацетат и малеилацетоацетат

А. А-3; Б - 2; В - 4; Г - 5; Д - 1

Б. А-3; Б - 4; В - 1; Г - 5; Д - 2

В. А-5; Б - 4; В - 1; Г - 3; Д - 2

Г. А-5; Б - 3; В - 1; Г - 4; Д - 2

Д. А-5; Б - 3; В - 1; Г - 2; Д - 1

Для получения ДНК на основе выделенной РНК используется:

А. ДНК-полимераза;

Б. лигаза;

В. рестриктаза;

Г. обратная транскриптаза;

Д. протеиназа.

Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет:

А. 54 часа;

Б. 48 часов;

В. 24 часа;

Г. 72 часа;

Д. 96 часов.

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

А. Геномные

Б. Хромосомные Характер мутации

1. Трисомия по аутосомам

2. Реципрокная сбалансированная транслокация

3. Делеции, инсерции

4. Полисомия по половым хромосомам

5. Дубликация

А. А-1, 4; Б - 2, 3, 5

Б. А-2; Б - 1, 3, 4, 5

В. А-1, 2; Б - 3, 4, 5

Г. А-2, 3, 5; Б - 1, 4

Д. А-3; Б - 1, 2, 4, 5

Полиморфизм какого гена может служить причиной предрасположенности к гипертонии?

А. UGT1A1;

Б. Chek2;

В. AGT;

Г. NOD;

Д. VDR.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Категория по геномному размеру, тыс. п.н.

А. Малые

Б. Средние

В. Большие

Г. Гигантские

Д. Супергигантские Название первичного продукта

1. Дистрофин

2. Тиреоглобулин

3. Кatalаза

4. Фенилаланингидроксилаза

5. Инсулин

А. А-5; Б - 3; В - 2; Г - 4; Д - 1

Б. А-5; Б - 3; В - 4; Г - 2; Д - 1

В. А-1; Б - 2; В - 3; Г - 4; Д - 5

Г. А-4; Б - 2 ; В - 3; Г - 5; Д - 1

Д. А-4; Б - 2 ; В - 3; Г - 1; Д - 5

**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.

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

- А. Н-окрашивание;
- Б. С-окрашивание;
- В. R-окрашивание;
- Г. ЯОР-окрашивание;
- Д. FOS- окрашивание.

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

- А. Делеция**
- Б. Дупликация**
- В. Инверсия**
- Определение**
- 1. Кратное увеличение хромосом**
- 2. Наличие лишней хромосомы в кариотипе**
- 3. Перемещение генетического материала из одной хромосомы в другую**
- 4. Потеря участка хромосомы или хроматиды**
- 5. Удвоение участка хромосомы**
- 6. Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов**

- А. А-4; Б -2; В - 4
- Б. А-1; Б -4; В - 6
- В. А-4; Б -5; В - 6
- Г. А-1; Б -2; В - 5
- Д. А-4; Б -5; В - 3

**В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (гипофосфатемией). 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.

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

- А. Синдром Леша-Найяна
- Б. Синдром Санфилиппо
- В. Синдром Кнаппа-Комровера Тип наследования

- 1. Аутосомно-рецессивный
- 2. Аутосомно-доминантный
- 3. Х-сцепленный рецессивный
- 4. Х-сцепленный доминантный
- 5. Полигенный

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

**Активность лизосомных ферментов не измеряют в:**

- А. лейкоцитах;
- Б. ворсинах хориона;
- В. клетках амниотической жидкости;
- Г. плазме крови;
- Д. слюне.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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. А-1; Б -5

Б. А-1; Б -1, 2, 3

В. А-2; Б -1, 3

Г. А-1; Б -2, 3

Д. А-1,3; Б -5

**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.

**Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:**

А. определения иммунореактивного трипсина;

Б. определения электролитов пота;

В. выявления жира в кале;

Г. определения активности пищеварительных ферментов в кале;

Д. теста с цетилпиридинхлоридом;

**Для идентификации хромосом не используется:**

А. величина хромосом;

Б. расположение центромеры;

В. наличие поперечной исчерченности хромосом при окрашивании;

Г. наличие структурной перестройки;

Д. флуоресцентные зонды.

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

А. а

Б. b

В. с

Г. d

Д. X Показатель

1. Частота первого генетического маркера у больных

2. Частота второго генетического маркера у больных

3. Показатель относительной частоты риска

4. Частота первого генетического маркера у здоровых

5. Частота второго генетического маркера у здоровых

А. А-5; Б - 2; В - 3; Г - 4; Д - 1

Б. А-3; Б - 4; В - 1; Г - 2; Д - 5

В. А-1; Б - 2; В - 3; Г - 5; Д - 4

Г. А-4; Б - 2 ; В - 3; Г - 5; Д - 1

Д. А-1; Б - 2 ; В - 4; Г - 5; Д - 3

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

А. изменение числа хромосом;

Б. генные мутации;

В. сбалансированные транслокации;

Г. геномные мутации;

Д. тератогенные воздействия.

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

А. Гемофилия

Б. Болезнь Реклингаузена

В. Гипертоническая болезнь Тип наследования

1. Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

2. Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

3. Ауtosомно-рецессивный

4. Ауtosомно-доминантный

5. Полигенный

А. А-1; Б -4; В - 3

Б. А-1; Б -4; В - 5

В. А-2; Б - 5; В - 2

Г. А-3; Б - 5; В - 2

Д. А-3; Б - 5; В - 4

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

А. Моногенное заболевание

Б. Микроделеционный синдром

В. Болезнь экспансии Заболевание

1. Муковисцидоз

2. Синдром Вильямса

3. Синдром fragile X- хромосомы

4. Ретинобластома

5. Синдром Ди-Джорджи

А. А-3, 4; Б -1, 5 ; В - 2

Б. А-1; Б - 2; В - 3, 4, 5

В. А-1, 2; Б - 5; В - 3, 4

Г. А-1, 4; Б - 2, 5; В - 3

Д. А-3; Б - 1, 2; В - 4, 5

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

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

А. Премутация

Б. Геномный импринтинг

В. Однородительская дисомия Ситуация

1. У 7-летнего мальчика с умственной отсталостью, низким ростом, маленькими кистями и стопами, полифагией (синдром Прадера-Вилли) при молекулярно-генетическом исследовании обнаружили 2 материнские хромосомы 15 и ни одной отцовской

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

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

А. А - 3; Б - 2; В - 1

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 1; Б - 3; В - 2

Г. А - 2; Б - 3; В - 1

Д. А - 2; Б - 1; В - 3

**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.

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

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

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

**А. Цитогенетическому**

**Б. FISH-методом Проявление генетической патологии**

1. Клинические признаки, позволяющие предположить мозаицизм по определенному хромосомному синдрому
2. Умственная отсталость родителя, предположительно хромосомного происхождения
3. В анамнезе мертворожденные дети или дети с врожденными пороками развития
4. Подозрение на скрытую хромосомную перестройку
5. Состояние после трансплантации костного мозга, когда донор и реципиент разного пола

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

**Для врожденного гипотиреоза характерно:**

- А. заболевания сцеплено с полом;
- Б. в крови и других биологических жидкостях отсутствует тиреотропин (ТТГ);
- В. болезнь неизлечима;
- Г. неонатальный скрининг основан на определении ТТГ в крови ребенка;
- Д. без лечения развиваются гигантизм и энцефалопатия.

**У больного с синдромом Леша-Нихена в биологических жидкостях накапливается:**

- А. мочевины;
- Б. мочевая кислота;
- В. гипоксантин;
- Г. фумаровая кислота;
- Д. фенилмолочная кислота.

**Установите соответствие 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. А-2; Б -4 ;  
Б. А-3; Б -4;  
В. А-5; Б -4;  
Г. А-1; Б -4;  
Д. А-3; Б -1;

**Клонирование ДНК предполагает:**

- А. встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;
- Б. ПДРФ;
- В. ПЦР;
- Г. блоттинг-гибридизация;
- Д. гибридизация *insitu*.

**Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:**

- А. нуклеотидные;
- Б. генетические;
- В. физические;
- Г. хромосомные;
- Д. рестрикционные.

**Для проведения ПЦР используют пару праймеров:**

- А. прямой и обратный;
- Б. прямой и специфичный;
- В. прямой и инвертированный;
- Г. дуплицированный и инвертированный;
- Д. обратный и вырожденный.

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

- 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;
- Д. половина девочек будут носительницами патологического гена.

**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.

**При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна уровень креатинкиназы:**

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

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

**А. Пурины**

**Б. Пиримидины Название оснований**

**1. Аденин**

**2. Тимин**

**3. Гуанин**

**4. Цитозин**

А. А-1, 3; Б - 2,4

Б. А-1, 2; Б - 3, 4

В. А-1; Б - 2, 3, 4

Г. А-3; Б - 1, 2,4

Д. А-1, 4; Б - 2, 3

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

А. Гаплоидный

Б. Диплоидный

В. Триплоидный Число хромосом

1. 22

2. 23

3. 46

4. 47

5. 69

А. А-2; Б -3; В - 5

Б. А-1; Б -4; В - 5

В. А-4; Б -5; В - 1

Г. А-1; Б -3; В - 5

Д. А-2; Б -5; В - 3

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

А. хранение в холодильнике на +40С;

Б. заморозка на -20С и хранение в морозильнике необходимое время;

В. хранение неделю при комнатной температуре;

Г. хранение в термостате при +37С;

Д. свежую кровь нельзя использовать.

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.

Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

А. подъем уровня фенилгидразина;

Б. гиперфенилаланинемия;

В. лейкоцитоз;

Г. повышение уровня тирозина;

Д. подъем уровня гомогентизиновой кислоты.

**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 буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. Хромосомы**

**А. X**

**Б. Y Типы хромосом**

**1. Субметацентрик среднего размера**

**2. Малый метацентрик**

**3. Крупный акроцентрик**

**4. Крупный метацентрик**

**5. Малый акроцентрик**

А. А-1; Б -4

Б. А-1; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-1; Б -5

**Массовому биохимическому скринингу подлежит заболевание:**

- А. нейрофиброматоз;
- Б. гемохроматоз;
- В. мукополисахаридозы;
- Г. фенилкетонурия;
- Д. мышечная дистрофия Дюшенна.

**Близнецовый метод в медицинской генетике используется для:**

- А. для расчета конкордантности;
- Б. определения частоты патологического аллеля в популяции;
- В. для изучения причины возникновения мутаций;
- Г. оценки частоты возникновения мутаций;
- Д. для изучения «молчащих» последовательностей ДНК.

**Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:**

- А. доминантными генами;
- Б. рецессивными генами;
- В. цитоплазматической наследственностью;
- Г. хромосомными трисомиями;
- Д. тератогенными воздействиями.

**Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:**

- А. цитогенетическое исследование;
- Б. исследование белкового спектра плазмы крови;
- В. исследование мочи и крови на свободные аминокислоты;
- Г. клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой;
- Д. гибридизация *insitu*.

**Структурной формой большинства маркерных хромосом является**

- А. Парацентрическая инверсия
- Б. Перичцентрическая инверсия
- В. Инвертированная дупликация
- Г. Робертсоновская транслокация

**Образец днк хорошего качества имеет показатель поглощения  $a_{260/280}$ , равный**

- А. 1,6
- Б. 2
- В. 2,1
- Г. 1,8

**Верной последовательностью основных этапов при проведении флуоресцентной *in situ* гибридизации является**

- А. Денатурация; нанесение ДНК-зонда; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- Б. Денатурация; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- В. Обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; денатурация; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- Г. Обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; денатурация; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция

**К универсальным компонентам системы репарации, распознающим двунитевые разрывы ДНК, мутации в генах которых приводят к развитию одной из наследственных форм атаксии, относят**

- А. Белок p53
- Б. АТМ-киназы
- В. Топоизомеры 2
- Г. ATR-киназы

**Дезоксирибонуклеаза I в молекулярной биологии используется для**

- А. Увеличения специфичности полимеразной цепной реакции
- Б. Увеличения срока хранения ДНК
- В. Очистки образца РНК от ДНК
- Г. Очистки образца ДНК от РНК

**Особенный плач младенца, напоминающий кошачье мяуканье, в сочетании с кариотипом 46,xx, del(5)(p15.2) свидетельствует о синдроме**

- А. Патау
- Б. Лежена
- В. Ди Джорджи
- Г. Вольфа – Хиршхорна

**Механизмом возникновения стандартных микроделеций является**

- А. Слияние теломер
- Б. Экспансия тринуклеотидных повторов
- В. Неаллельная гомологичная рекомбинация
- Г. Негомологичное концевое присоединение

**Продолжительность доимплантационного периода у эмбрионов человека составляет (в днях)**

- А. 30
- Б. 10-15
- В. 60
- Г. 6-7

**Ключевым отличием ngs от секвенирования по Сэнгеру является возможность**

- А. Анализа генов, для которых существуют псевдогены
- Б. Одновременного секвенирования множества фрагментов ДНК
- В. Прочитать протяжённые делеции/дупликации
- Г. Определения числа копий генов

**Для обозначения методов окраски применяется трехбуквенная система, в которой третья буква обозначает**

- А. Название красителя
- Б. Основной метод бэндинга
- В. Первую букву в фамилии автора, предложившего метод окрашивания
- Г. Вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации

**Метод, позволяющий разделять фракции белков в зависимости от их массы, называется**

- А. Саузерн-блот
- Б. Нозерн-блот
- В. Вестерн-блот
- Г. FISH

**Принцип комбинаторного мечения днк-зондов для многоцветного окрашивания хромосом основан на использовании**

- А. Различных пропорций в комбинации флуорохромов для мечения хромосомо-специфичных ДНК-библиотек
- Б. Небольшого числа отдельных флуорохромов и их комбинаций для мечения ДНК-библиотек 24 хромосом в кариотипе человека
- В. 24 Различных флуорохромов для мечения хромосомо-специфичных ДНК-библиотек на все хромосомы в кариотипе человека
- Г. Комбинаций флуорохромов для мечения 24 хромосомо-специфичных ДНК-библиотек

**У новорожденного мальчика с трисомией хромосомы 18 в кариотипе фенотипически будет проявляться синдром**

- А. Патау
- Б. Эдварса
- В. Клайнфельтера
- Г. Дауна

**Формула кариотипа 46,xx,del(5)(q13q31) указывает на наличие \_\_\_\_\_ делеции в \_\_\_\_\_ плече хромосомы 5**

- А. Интерстициальной; длинном
- Б. Терминальной; коротком
- В. Интерстициальной; коротком
- Г. Терминальной; длинном

**Общим биохимическим показателем для всех форм фенилкетонурии является**

- А. Снижение уровня тирозина
- Б. Снижение уровня фенилаланина
- В. Повышение уровня фенилаланина
- Г. Повышение уровня тирозина

**Основными молекулярными причинами синдрома сильвера-расселя являются потеря метилирования \_\_\_\_\_ однородительская дисомия хромосомы 7**

- А. Отцовского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и материнская
- Б. Отцовского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и отцовская
- В. Материнского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и материнская
- Г. Материнского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и отцовская

**Анализ «прямых» препаратов метафазных хромосом из ворсин хориона при проведении пренатальной диагностики даёт информацию о кариотипе клеток**

- А. Цитотрофобласта
- Б. Экстраэмбриональной эндодермы
- В. Экстраэмбриональной эктодермы
- Г. Экстраэмбриональной мезодермы

**Одним из механизмов возникновения анеуплоидий является**

- А. Эндомитоз
- Б. Слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем
- В. Нарушение блока полиспермии
- Г. Утрата хромосом в результате анафазного отставания

**Участок, разделяющий две нуклеосомы, называют**

- А. Линкер
- Б. Соленоид
- В. Гистон
- Г. Спираль

**При проведении ПЦР-анализа с учетом результатов в «реальном времени» в реакционную смесь помимо стандартных компонентов вводят**

- А. Праймеры
- Б. Буфер
- В. ДНК-зонды
- Г. ДНК-полимеразу

**Определение полной динамической мутации при болезнях экспансии включает**

- А. Фенотипическая нестабильность
- Б. Патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов
- В. Генотипическая нестабильность
- Г. Порог предрасположенности к экспансии

**Для болезни вильсона-коновалова характерен \_\_\_\_\_ тип наследования**

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- В. Аутосомно-рецессивный
- Г. Полигенный

**Метод секвенирования днк разработал**

- А. Сэнгер
- Б. Эдман
- В. Уотсон
- Г. Крик

**При мультифакториальном наследовании с ролью внешней среды более всего связаны**

- А. Различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
- Б. Различия заболеваемости по полу
- В. Географические вариации частоты заболеваемости
- Г. Этнические различия в заболеваемости

**Лучи рентгена не вызывают**

- А. Сайт-специфические рекомбинации
- Б. Генные мутации
- В. Геномные мутации
- Г. Хромосомные абберации

**Хромосомная нестабильность характерна для**

- А. Анемии Фанкони
- Б. Синдрома Беквита-Видемана
- В. Синдрома Клайнфельтера
- Г. Синдрома Прадера-Вилли

**Репарацией с участием ферментативной системы, которая удаляет короткую одонитевую последовательность двунитевой днк, содержащей ошибочные основания, и замещает их путем синтеза комплементарной оставшейся нити, является**

- А. Эксцизионная
- Б. SOS-репарация
- В. Прямая
- Г. Репарация рекомбинацией

**Оптимальным методом для идентификации малой сверхчисленной маркерной хромосомы в кариотипе является**

- А. FISH с набором центромеро-специфичных ДНК-зондов
- Б. CISS с хромосомо-специфичными ДНК-библиотеками
- В. Хромосомная микродиссекция с обратным окрашиванием
- Г. Сравнительная геномная гибридизация

**Белково-липидная структура, формирующая внутреннюю организацию генетического материала в ядре клетки, называется**

- А. Ядерный матрикс
- Б. Гетерохроматин
- В. Эухроматин
- Г. Хроматин

**Трисомия представляет собой наличие в кариотипе**

- А. Дополнительной гомологичной аутосомы
- Б. Одного гаплоидного набора хромосом материнского происхождения и одного гаплоидного набора хромосом отцовского происхождения
- В. Диплоидного набора хромосом материнского происхождения
- Г. Диплоидного набора хромосом отцовского происхождения

**Активирующие мутации в протоонкогене *ret***

- А. Приводят к инактивации гена-супрессора опухолевого роста
- Б. Приводят к развитию односторонней ретинобластомы
- В. Могут наследоваться от одного из родителей
- Г. Проводят к развитию рака толстой кишки на фоне полипоза

**Последовательность из трех нуклеотидов, которая соответствует одной аминокислоте, называется**

- А. Экзоном
- Б. Интроном
- В. Геном
- Г. Кодоном

**Вакуумная пробирка с цитратом натрия имеет крышку \_\_\_\_\_ цвета**

- А. Красного
- Б. Зеленого
- В. Голубого
- Г. Фиолетового

**При наследственном раке поджелудочной характерны мутации в гене**

- А. NRAS
- Б. BRCA2
- В. GNA11
- Г. HER2

**Основной задачей днк-диагностики моногенных наследственных заболеваний является**

- А. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний
- Б. Установление родства, в том числе определение отцовства
- В. Подтверждение или уточнение диагноза наследственного заболевания
- Г. Диагностика гетерозиготного носительства известных мутаций в генах частых наследственных болезней

**Количество пар хромосом в группе «А» у человека равно**

- А. 2
- Б. 3
- В. 5
- Г. 7

**Получение хромосомных препаратов из культивируемых in vitro ворсин хориона при проведении пренатальной диагностики дает информацию о кариотипе клеток**

- А. Цитотрофобласта
- Б. Экстраэмбриональной эктодермы
- В. Экстраэмбриональной мезодермы
- Г. Экстраэмбриональной эндодермы

**При отрицательном результате скринингового теста на выявление частых мутаций генов brca1/2 у пациентов сотягощенным онкологическим анамнезом проводится**

- А. Валидация результатов молекулярно-генетической диагностики методами иммуногистохимии
- Б. Установление нуклеотидной последовательности кодирующих фрагментов генов ATM, BRCA1/2, CHEK2 методом NGS
- В. Установление нуклеотидной последовательности кодирующих фрагментов гена KRAS методом NGS
- Г. Поиск химерных транскриптов генов BRCA1/2

**Вероятность заболевания для детей гетерозиготного носителя аномального аутосомно-рецессивного гена и носительницы такого же гена составляет (в процентах)**

- А. 25
- Б. 100
- В. 33
- Г. 50

**Популяционная частота синдрома трисомии x составляет около**

- А. 1:1000
- Б. 1:2500
- В. 1:7000
- Г. 1:50000

**Запись варианта с.-5a>g означает, что однонуклеотидная замена аденина на гуанин произошла в**

- А. 3'-UTR на расстоянии 5 нуклеотидов от последнего нуклеотида стоп- кодона
- Б. Положении 5 по геномной ДНК
- В. 5'-UTR на расстоянии 5 нуклеотидов от первого нуклеотида иницирующего кодона
- Г. Положении 5 по кодирующей ДНК

**Под арахнодактилией понимают \_\_\_\_\_ пальцев**

- А. Увеличение числа
- Б. Уменьшение числа
- В. Увеличение длины
- Г. Укорочение длины

**В медицинской генетике близнецовый метод используют для**

- А. Для оценки частоты возникновения мутаций
- Б. Определения частоты патологического аллеля в популяции
- В. Установления наследственного характера заболевания
- Г. Оценки соотносительной роли генетических и средовых факторов в развитии признака

**К клиническим показаниям для пренатального кариотипирования плода относят**

- А. Гипертоническую болезнь у родственников
- Б. Хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм
- В. Наличие диабета у одного из родителей
- Г. Наличие у родственников онкозаболевания

**Сколько полярных телец дает один оогоний при образовании одной яйцеклетки?**

- А. Одно
- Б. Два
- В. Четыре
- Г. Три

**Наиболее часто с множественными врожденными дефектами развития**

- А. Сочетаются опухоли гонад
- Б. Сочетается ретинобластома
- В. Сочетается опухоль Вильмса
- Г. Сочетается нейробластома

**Методом, применяемым в молекулярной биологии для выявления определённой последовательности днк в образце, является**

- А. Нозерн-блот
- Б. Истерн-блот
- В. Саузерн-блот
- Г. Вестерн-блот

**Наследственность представляет собой**

- А. Способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства
- Б. Передачу заболеваний через поколение
- В. Передачу заболеваний в ряду поколений
- Г. Биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством

**Не содержит серу аминокислота**

- А. Пролин
- Б. Цистин
- В. Цистеин
- Г. Метионин

**Матрицами для синтеза белков являются**

- А. Малоядрышковые РНК
- Б. Матричные РНК
- В. Малые некодирующие РНК
- Г. Рибосомная РНК

**Направленная гомологичная репарация у высших эукариотов активна в \_\_\_\_\_ клеточного цикла**

- А. G0 фазе
- Б. S и ранней G2 фазах
- В. M фазе
- Г. M и ранней G1 фазах

**Случайная погрешность оценивается на основании**

- А. Внутрисерийной воспроизводимости
- Б. Смещения
- В. Диапазона измерения
- Г. Коэффициента вариации

**К материалу, который нельзя использовать для днк-диагностики, относят**

- А. Эритроцитарную массу
- Б. Ворсины хориона
- В. Амниотическую жидкость
- Г. Буккальный эпителий

**Праймером является**

- А. Короткий специфический участок РНК
- Б. Короткий специфический участок ДНК
- В. Синтетический специфический пептид
- Г. Синтетический специфический олигонуклеотид

**К функциям хромосом относят**

- А. Воспроизведение и передачу генетической информации при размножении клеток и организмов
- Б. Хранение, воспроизведение и передачу генетической информации при размножении клеток и организмов
- В. Передачу генетической информации при размножении клеток и организмов
- Г. Хранение генетической информации клеток и организмов

**Практическое использование днк-зондов в молекулярно-цитогенетических исследованиях кариотипа человека предусматривает**

- А. Диагностику моногенных заболеваний
- Б. Подтверждение мультифакториальных болезней
- В. Диагностику хромосомной патологии
- Г. Полное молекулярное описание точковых мутаций при различных наследственных дефектах

**Развитие гликогеноза 2 типа обусловлено изменениями нуклеотидной последовательности в гене**

- А. ARSB
- Б. GAA
- В. GJB2
- Г. POMT1

**Наследственные опухолевые синдромы это –**

- А. Заболевания, являющиеся формой не менделевского эпигенетического наследования, которое характеризуется дифференциальной экспрессией гена в зависимости от его родительского происхождения
- Б. Заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом
- В. Группа заболеваний, развитие которых определяется взаимодействием наследственных факторов (мутаций или сочетаний аллелей) и факторов среды
- Г. Группа заболеваний, проявление которых связано с передачей из поколения в поколение предрасположенности к тому или иному виду рака

**Большинство врожденных заболеваний обмена веществ обусловлено**

- А. Хромосомными трисомиями
- Б. Митохондриальной наследственностью
- В. Рецессивными генами
- Г. Доминантными генами

**Нормальный уровень аммония в крови у детей до \_\_\_\_\_ мкмоль/литр**

- А. 30
- Б. 50
- В. 150
- Г. 10

**Митохондриальный геном включает \_\_\_\_\_ генов**

- А. 700
- Б. 107
- В. 37
- Г. 1000

**Болезнь гентингтона связана с мутациями в гене**

- А. HBV
- Б. GAD1
- В. HTT
- Г. HCFC1

**В зиготе и соматической клетке человека при нормальном кариотипе число хромосом**

- А. Полиплоидно
- Б. Гаплоидно
- В. Анеуплоидно
- Г. Диплоидно

**Маркёром острого радиационного повреждения являются**

- А. Сестринские хроматидные обмены
- Б. Несбалансированные транслокации
- В. Сбалансированные транслокации
- Г. Дицентрические хромосомы

**Рецессивной, сцепленной с х-хромосомой, аномалией является**

- А. Муковисцидоз
- Б. Мышечная дистрофия Дюшенна
- В. Синдром Шерешевского Тернера
- Г. Фенилкетонурия

**Для недостаточности биотинидазы характерно повышение ацилкарнитинов**

- А. C3
- Б. C5 DC
- В. C5 OH
- Г. C5

**Последовательность оснований в нуклеотидной цепи позволяет определить**

- А. Секвенирование
- Б. Мультиплексная амплификация
- В. Аллель-специфическая амплификация
- Г. Пульсирующий гель-электрофорез

**К основным этическим принципам генетического тестирования относится право**

- А. Пациента на сохранение конфиденциальности
- Б. Врача сообщить генетическую информацию супругу пациента
- В. Врача сообщить генетическую информацию страховой компании
- Г. Врача сообщить генетическую информацию кровным родственникам пациента

**При направлении на днк-диагностику предпочтителен забор крови в пробирку**

- А. С диоксидом кремния
- Б. С ЭДТА
- В. С гепарином натрия
- Г. Без консерванта

**К заболеваниям, обусловленным нарушением сплайсинга генов, приводят изменения структуры**

- А. Теломер хромосом
- Б. Малоядерных РНК
- В. Малоядрышковых РНК
- Г. Цетромер хромосом

**Возникновение полного пузырного заноса является результатом**

- А. Исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у отца
- Б. Исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у матери
- В. Диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой материнского пронуклеуса
- Г. Диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой отцовского пронуклеуса

**Пахитенный квадрилент наблюдается в случае**

- А. Нерцепрокной транслокации
- Б. Трисомии
- В. Реципрокной транслокации
- Г. Дупликации

**Основным способом деления эукариотических клеток, при котором сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала, является**

- А. Митоз
- Б. Мейоз
- В. Амитоз
- Г. Кроссинговер

**Микроцефалия при синдроме алкогольного плода относится к**

- А. Дизрупциям
- Б. Дисплазиям
- В. Мальформациям
- Г. Деформациям

**Микросателлит представляет собой тип сателлитной днк, состоящий из tandemно расположенных повторяющихся повторов из \_\_\_\_\_ нуклеотидов**

- А. 20-70
- Б. 1-2
- В. 2-5
- Г. 100-300

**Возникновение тетраплоидного хромосомного набора в эмбриональном периоде развития является преимущественно результатом**

- А. Триспермного оплодотворения
- Б. Блокады цитокинеза при первых делениях дробления
- В. Слияния диплоидных гамет
- Г. Эндоредупликации пронуклеусов в зиготе

**Активность галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы при галактоземии 1 типа определяют в**

- А. Лейкоцитах
- Б. Эритроцитах
- В. Моче
- Г. Плазме крови

**Для изучения хромосом наиболее удобна стадия клеточного деления**

- А. Метафаза
- Б. Анафаза
- В. Профаза
- Г. Интерфаза

**Хромосомная нестабильность характерна для синдрома**

- А. Клайнфельтера
- Б. Беквита-Видемана
- В. Луи-Бар
- Г. Вильямса

**В процессе обратной транскрипции происходит**

- А. Синтез кДНК на матрице РНК
- Б. Устранение повреждений ДНК
- В. Синтез второй цепи ДНК на ДНК матрице
- Г. Устранение повреждений РНК

**Робертсоновская транслокация возникает вследствие**

- А. Нерцепрокной транслокации между половыми хромосомами
- Б. Центрического слияния двух длинных плеч акроцентрических хромосом
- В. Разворота фрагмента хромосомы на 180 градусов с захватом центромеры
- Г. Неравного кроссинговера

**Отметьте особенность заболеваний, связанных с динамическими мутациями**

- А. Острое внезапное начало заболевания
- Б. Чередование периодов ремиссии и рецидивов
- В. Корреляция тяжести течения с размером экспансии
- Г. Необходимость воздействия мутагенного фактора для индукции динамических мутаций

**Нарушение метилирования промоторов генов провоспалительных цитокинов вызывают**

- А. Нарушения работы нервной системы
- Б. Нарушения работы сердечно-сосудистой системы
- В. Аутоиммунные и ревматические болезни
- Г. Нарушения системы свертывания крови

**В реакции обратной транскрипции происходит синтез**

- А. КДНК на матрице РНК
- Б. РНК на матрице ДНК
- В. Белка на матричной РНК
- Г. Второй цепи ДНК на матрице кДНК

**Тип наследования болезни вильсона-коновалова относится к**

- А. Рецессивному, сцепленному с X-хромосомой
- Б. Доминантному, сцепленному с X-хромосомой
- В. Аутосомно-рецессивному
- Г. Аутосомно-доминантному

**При поясно-конечностной мышечной дистрофии 1b типа патогенные варианты могут быть обнаружены в гене**

- А. RYR1
- Б. LMNA
- В. GAA
- Г. CAV1

**Структура ядра, характерная для ядра ооцита на стадии зародышевого пузырька**

- А. «Ламповые щетки»
- Б. Полностью деспирализованные хромосомы
- В. Упаковка с протаминами
- Г. Гистон-протамин взаимодействие

**Проведение тестирования на наличие мутации в генах *brca1*, *brca2* у детей в семье с синдромом наследственного рака молочной железы и яичников показано**

- А. До 1 года
- Б. После 18 лет
- В. Пренатально
- Г. С момента обнаружения мутации у родителя

**Особь с разными аллелями одного гена называется**

- А. Гемизиготной
- Б. Монозиготной
- В. Гетерозиготой
- Г. Гомозиготой

**Для неонатального скрининга фенилкетонурии используют**

- А. Электрофорез гемоглобина
- Б. Флюориметрию
- В. Пробу Реберга
- Г. Потовую пробу

**Геномные координаты указывают в соответствии с/со**

- А. Сборкой генома
- Б. Геном
- В. Транскриптом
- Г. Полем пациента

**Наличие сегментных дупликаций в геноме человека обеспечивает**

- А. Снижение риска хромосомного нерасхождения в мейозе
- Б. Увеличение риска хромосомного нерасхождения в мейозе и возникновения анеуплоидии
- В. Возникновение хромосомных транслокаций
- Г. Возможность неаллельной гомологичной рекомбинации

**Клеточными органеллами, в которых происходит  $\beta$ -окисление жирных кислот, являются**

- А. Рибосомы
- Б. Лизосомы
- В. Пероксисомы
- Г. Хромосомы

**Случайная погрешность характеризует**

- А. Воспроизводимость
- Б. Сходимость
- В. Чувствительность
- Г. Правильность

**Под термином интрахромосомная инсерция понимают**

- А. Центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- Б. Удвоение участка хромосомы
- В. Вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы
- Г. Вставку фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы

**Механизмом возникновения трисомии является**

- А. Двойное оплодотворение
- Б. Импринтинг
- В. Анафазное отставание
- Г. Нерасхождение хромосом

**Характеристикой генома эукариот является**

- А. Отсутствие энхансеров и сайленсеров
- Б. Отсутствие интронов
- В. Наличие повторяющихся и некодирующих последовательностей
- Г. Наличие операторов и индукторов в промоторах генов

**Устойчивость к препаратам цетуксимаб и панитумумаб при раке толстой кишки вызывают мутации в гене**

- А. MLH1
- Б. KRAS
- В. MSH1
- Г. CHEK2

**Циклин-зависимая киназа cdk1-ciklin b-p9 в организации структуры хромантина отвечает за**

- А. Фосфорилирование конденсинов и гистонов для конденсации хромосом при клеточном делении
- Б. Регуляцию процессов ацетилирования и деацетилирования гистонов
- В. Активацию белков и ферментов в S-клеточного цикла
- Г. Регуляцию процесса лайонизации X-хромосомы