

Тесты с вопросами по специальности «Лабораторная генетика» для аттестации 2 категория

Купить базу с ответами можно здесь:

→ 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/

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

→ 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.

2 категория

[Вернуться в начало](#)

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.

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

А. Аминоацидопатии

Б. Органические ацидурии

В. Болезни нейротрансмиттерного 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-2; Б -3; В - 4; Г - 1

Б. А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

В. А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

Г. А-3; Б -4; В - 1; Г - 2

Д. А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

Плейотропное действие гена не проявляется при:

А. фенилкетонурии;

Б. галактоземии;

В. синдроме Марфана;

Г. фетальном алкогольном синдроме;

Д. арахнодактилии.

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.

Для галактоземии тип 1 характерно:

А. развитие сепсиса;

Б. катаракта;

В. множественные пороки;

Г. гепатомегалия с нарушением функции печени;

Д. повышение концентрации галактитола.

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.

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

- А. только врачи;
- Б. только родители;
- В. только мать;
- Г. религиозные объединения;
- Д. государственные органы здравоохранения.

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.

Наиболее изученной эпигенетической модификацией является:

- А. структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
- Б. специфическое метилирование цитозинов в CG-динуклеотидах;
- В. ацетилирование гистонов;
- Г. фосфорилирование гистонов;
- Д. однонуклеотидный полиморфизм родительских хромосом.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого 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

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-1; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б -5

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.

Векторные конструкции бывают:

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

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.

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.

Хромосомный набор характерный для синдрома Клайнфельтера соответствует всему, кроме:

- А. 47, XXУ;
- Б. 46, XY/47, XXУ;
- В. 48, XXXУ;
- Г. 45, X;
- Д. 48, XXУУ.

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

А. Моногенное заболевание

Б. Микроделеционный синдром

В. Болезнь экспансии Заболевание

1. Муковисцидоз

2. Синдром Вильямса

3. Синдром фрагильной Х- хромосомы

4. Ретинобластома

5. Синдром Ди-Джорджи

А. А-1, 5; Б - 2, 4; В - 3

Б. А-3, 5; Б - 2, 4; В - 1

В. А-1, 4; Б - 2; В - 3, 5

Г. А-3, 5; Б - 1, 2; В - 4

Д. А-1, 4; Б - 2, 5; В - 3

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

А. доминантными генами;

Б. рецессивными генами;

В. цитоплазматической наследственностью;

Г. хромосомными трисомиями;

Д. тератогенными воздействиями.

Использование парафиновых препаратов тканей для подтверждающей ДНК-диагностики:

А. да, возможно;

Б. нет, нельзя;

В. возможно, только определенной ткани;

Г. возможно, только для свежего материала;

Д. нельзя из-за длительного хранения ткани.

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

А. Болезни углеводного обмена

Б. Митохондриальные болезни

В. Болезни нарушения митохондриального β -окисления жирных кислот

Г. Пероксисомные болезни Методы подтверждения диагноза

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

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

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

4. Количественное определение карнитина, его эфиров, жирных кислот. Энзимодиагностика. ДНК-диагностика

А. А-2; Б -3; В - 4; Г - 1

Б. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

В. А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

Г. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

Д. А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

Массовому биохимическому скринингу подлежит заболевание:

А. нейрофиброматоз;

Б. гемохроматоз;

В. мукополисахаридозы;

Г. фенилкетонурия;

Д. мышечная дистрофия Дюшенна.

Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

А. изменение числа хромосом;

Б. генные мутации;

В. сбалансированные транслокации;

Г. геномные мутации;

Д. тератогенные воздействия.

Понятию «Мутация» соответствует все, кроме:

А. изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);

Б. изменение числа хромосом;

В. изменение структуры хромосомы (хромосом);

Г. единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов;

Д. делеция участка хромосомы.

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.

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.

Синдром Дауна возникает из-за нарушения в:

- А. половых хромосомах;
- Б. 15 хромосоме;
- В. 21 хромосоме;
- Г. 5 хромосоме;
- Д. 18 хромосоме.

Для получения ДНК на основе выделенной РНК используется:

- А. ДНК-полимераза;
- Б. лигаза;
- В. рестриктаза;
- Г. обратная транскриптаза;
- Д. протеиназа.

На молекулярном уровне теломера состоит из:

- А. структурных генов;
- Б. альфа-сателлитных последовательностей;
- В. GC-богатых последовательностей;
- Г. рассеянных повторов;
- Д. повторяющейся последовательности -TTAGGG-

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

- А. около нуля;
- Б. 25%;
- В. 50%;
- Г. 75%;
- Д. 100%.

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.

ПЦР включает следующие стадии:

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

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.

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.

Хромосомные болезни – это:

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

Причинами возникновения трисомий являются:

- А. точковые мутации;
- Б. однородительская дисомия;
- В. отставание хромосом в анафазе;
- Г. нерасхождение хромосом;
- Д. интерстициальная делеция.

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.

С X-хромосомой сцеплен ген:

- А. адреногенитального синдрома;
- Б. гемофилии А;
- В. синдрома Клайнфельтера;
- Г. синдрома Шерешевского-Тернера;
- Д. синдрома геморрагической телеангиэктазии.

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.

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

- А. наличие многочисленных повреждений наследственного аппарата клетки в опухолях;
- Б. онкогенное действие вирусов, способных встраиваться в ДНК;
- В. существование наследственных форм рака;
- Г. канцерогенное действие различных митогенов;
- Д. кроссинговер.

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

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

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.

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;

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

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

Для проведения секвенирования по Сэнгеру необходимо:

- А. неспецифический праймер;
- Б. полимераза;
- В. рестриктаза;
- Г. специальные нуклеотиды, терминирующие полимеризацию;
- Д. полимер.

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.

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

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. 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-4; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б - 1

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.

Карты, единицей измерения которых является частота рекомбинации:

А. нуклеотидные;

Б. генетические;

В. физические;

Г. хромосомные;

Д. рестрикционные.

Гибридизация in situ с локус специфическими пробами позволяет:

А. изучить кариотип больного;

Б. получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного;

В. получить информацию о мутациях в гене;

Г. определить ПДРФ;

Д. определить нуклеотидный состав исследуемого локуса.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого 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-1; Б -4

Б. А-1; Б -3

В. А-4; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-3; Б - 4

Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:

А. близорукость;

Б. нарушения развития;

В. врожденные пороки развития;

Г. хронические воспалительные заболевания;

Д. вирусные заболевания.

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.

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

А. Цитогенетическому

Б. FISH-методом Проявление генетической патологии

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

2. Умственная отсталость родителя, предположительно хромосомного происхождения

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

4. Подозрение на скрытую хромосомную перестройку

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

А. А-2, 3; Б -1, 4, 5

Б. А-3, 5; Б -1, 2, 4

В. А-1, 5; Б - 2, 3, 4

Г. А - 1, 4; Б -2, 3, 5

Д. А-4, 5; Б - 1, 2, 3

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.

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 галактоземии тип 3 не характерно:

А. повышение концентрации галактозы;

Б. катаракта;

В. гепатомегалия с нарушением функции печени;

Г. повышение концентрации галактитола;

Д. дефект гена, кодирующего уридил-дифосфат-галактозо-4-эпимеразы.

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. Вид мутации

А. Геномные

Б. Хромосомные Характер мутации

1. Трисомия по аутосомам
2. Реципрокная сбалансированная транслокация
3. Делеции, инсерции
4. Полисомия по половым хромосомам

5. Дупликация

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

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 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

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

А. 525;

Б. 200;

В. 170;

Г. 37;

Д. 1587;

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; всего гена, включая фланкирующие регуляторные 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.

Размер генома человека составляет примерно:

А. 6,000,000,000 п.н.;

Б. 3,000,000,000 п.н.;

В. 30,000,000,000 п.н.;

Г. 4,639,221 п.н.;

Д. 6,000,000 п.н.;

Для исследования F-телец необходимы:

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

Для синдрома Шерешевского-Тернера не характерно:

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

Гетерогаметным называется:

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

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.

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

А. Геномные

Б. Хромосомные Перестройки

1. Инверсии

2. Полиплоидии

3. Транслокации

4. Делеции

5. Трисомии

6. Полисомии

7. Дупликации

А. А-1, 3, 4, 6, 7; Б -2, 5

Б. А-1, 7; Б -2, 3, 4, 5, 6

В. А-2, 5, 6; Б -1, 3, 4, 7

Г. А - 3, 4, 7; Б -1, 2, 5, 6

Д. А-4, 5, 6; Б -1, 2, 3, 7

В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:

А. нуклеотидфосфатов;

Б. ДНК-полимеразы;

В. ионов магния;

Г. ДНК матрицы;

Д. ДНК-лигазы;

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

А. Врожденный гипотиреоз

Б. Фенилкетонурия

В. Адреногенитальный синдром

Г. Муковисцидоз

Д. Галактоземия Аналит, который определяется при массовом скрининге новорожденных

1. Галактоза

2. Тиреотропный гормон

3. 17-гидроксипрогестерон

4. Иммунореактивный трипсин

5. Фенилаланин в крови

А. А-1; Б -4; В - 3; Г - 5; Д - 2

Б. А-2; Б -4; В - 1; Г - 5; Д - 3

В. А-3; Б -2; В - 1; Г - 5; Д - 4

Г. А-2; Б -5; В - 3; Г - 4; Д - 1

Д. А-5; Б -2; В - 3; Г - 1; Д - 4

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.

Наследственная предрасположенность при мультифакториальных болезнях более всего связана:

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

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.

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

А. Пурины

Б. Пиримидины Название оснований

1. Аденин

2. Тимин

3. Гуанин

4. Цитозин

А. А-1, 3; Б -2, 4

Б. А-1, 2; Б -3 ,4

В. А-1, 4; Б -2, 3

Г. А-3, 4; Б -1, 2

Д. А-2, 3; Б -1, 4

Методы лабораторной диагностики необходимые для исключения нарушений обмена органических кислот:

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

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

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

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

- А. родильный дом;
- Б. детская поликлиника;
- В. прозектура;
- Г. медико-генетическая консультация;
- Д. взрослая поликлиника (стационар).

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

К заболеваниям, связанным с экспансией тринуклеотидных повторов относится:

- А. лейциноз;
- Б. хорей Гентингтона;
- В. синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Билля;
- Г. фенилкетонурия;
- Д. серповидно-клеточная анемия.

Установите соответствие 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 ;

Синаптонемный комплекс – это:

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

Тип наследования болезни Вильсона-Коновалова:

- А. рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
- Б. доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
- В. аутосомно-рецессивный;
- Г. аутосомно-доминантный;
- Д. полигенный.

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

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.

ПЦР стала возможной благодаря открытию:

- А. РНК-полимеразы;
- Б. ДНК-полимеразы;
- В. термостабильной ДНК-полимеразы;
- Г. теломеразы;
- Д. рестриктазы EcoRI.

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

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

Клонирование ДНК предполагает:

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

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.

В ДНК-диагностике наследственных заболеваний не используется:

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

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

А. Регистрация болезни как наследственной формы

Б. Локализация гена в хромосоме

В. Выделение гена

Г. Определение дефекта гена

Д. Обнаружение первичного продукта гена Клиническое приложение

1. Генотерапия

2. Диагностика (ДНК-специфическая)

3. Медико-генетическое консультирование

4. Дифференциальная диагностика на основе анализа сцепления генов

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

А. А-3; Б -4; В - 1; Г - 2; Д - 5

Б. А-1; Б -2; В - 4; Г - 5; Д - 3

В. А-3; Б -4; В - 2; Г - 1; Д - 5

Г. А-1; Б -5; В - 4; Г - 2; Д - 3

Д. А-2; Б -5; В - 4; Г - 1; Д - 3

Секвенирование ДНК осуществляется с помощью:

А. автоматического анализатора;

Б. микроскопа;

В. ПЦР в реальном времени;

Г. аппарата для вертикального электрофореза;

Д. биохимического анализатора.

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.

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.

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.

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

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 проб специфической ДНК.

В основе гибридизации лежат свойства молекулы ДНК:

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

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.

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

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий 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-4, 7, 8; Б - 3, 6; В - 1, 2, 5
- Б. А-1, 2, 5; Б - 3, 6; В - 4, 7, 8
- В. А-1, 2, 3, 7; Б - 5, 6; В - 4, 8
- Г. А-1, 7; Б - 2, 5, 6; В - 3, 4, 8
- Д. А-1, 4, 8; Б - 2, 5, 6; В - 3, 7

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.

Транскрипционный фактор-белок р53 выполняет следующие функции:

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

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

- А. Ни одного;
- Б. Одно;
- В. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;
- Г. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;
- Д. разрывов в одной или Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.нескольких хромосомах.

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-2; Б -5
- 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 соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Показания к диагностике

- А. Пренатальной цитогенетической
 - Б. Постнатального кариотипа
- Генетическое или фенотипическое нарушение

- 1. Хромосомная аномалия у предыдущего ребенка
- 2. Наличие у пациента первичной аменореи или ранней менопаузы
- 3. Аномальная спермограмма (азооспермия, выраженная олигоспермия)
- 4. Аномальные гениталии
- 5. Выявление при ультразвуковом исследовании аномалии плода

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

Степень генетической детерминации мультифакториально обусловленного признака отражает:

- А. коэффициент инбридинга;
- Б. коэффициент наследуемости;
- В. показатель пенетрантности;
- Г. долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе;
- Д. оценка уровня мутационного процесса.

Повышенный уровень аммиака в крови наблюдается при:

- А. гиперпролинемии;
- Б. ксантуреновой ацидурии;
- В. аргинин-янтарной ацидурии и цитруллинемии;
- Г. болезни Канавана;
- Д. при всем перечисленном.

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.

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.

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 sibсов со сходной симптоматикой;
- Д. гибридизация in situ.

Формула кариотипа, характерная для синдрома Дауна:

- А. 47, ХХУ;
- Б. 46, ХУ, der (14;21);
- В. 47, ХХ, +13;
- Г. 47, ХХ, +18;
- Д. 47, ХУУ.

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.

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.

В каком гене необходимо проанализировать мутации для подтверждения диагноза муковисцидоза?

- А. GJB2;
- Б. HFE;
- В. BRCA;
- Г. CFTR;
- Д. MTHFR.

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.

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.

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.

Неменделирующее наследование отмечается у:

- А. муковисцидоза;
- Б. синдрома Вильямса;
- В. митохондриальных заболеваний;
- Г. фенилкетонурии;
- Д. болезнь Тея-Сакса.

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

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

В. А-4; Б - 2; В - 5; Г - 2, 4; Д - 1

Г. А-2; Б - 2; В - 5; Г - 4; Д - 1, 5

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

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

А. шизофрения;

Б. ишемическая болезнь сердца;

В. язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки;

Г. галактоземия;

Д. алкоголизм.

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. в зрелом возрасте.

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.

Активность лизосомных ферментов не измеряют в:

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

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

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Буквенный компонент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. 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-1; Б -6
- В. А-2; Б -1
- Г. А-4; Б -2
- Д. А-3; Б - 6

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

- А. моноциты;
- Б. эритроциты;
- В. нейтрофилы;
- Г. лимфоциты;
- Д. мышечные клетки.

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.

Диетотерапия с ограничением белка не применяется для следующих заболеваний:

- А. фенилкетонурия;
- Б. тирозинемия;
- В. метилмалоновая ацидурия;
- Г. болезнь с запахом кленового сиропа мочи;
- Д. недостаточность пируватдегидрогеназного комплекса.

Установите соответствие 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;

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.

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-1; Б -4

В. А-5; Б -1

Г. А-1; Б -2

Д. А-2; Б - 5

К лизосомным болезням накопления относятся все заболевания, кроме:

А. фукозидоз;

Б. болезнь Рефсума;

В. болезнь Тея-Сакса;

Г. цистиноз;

Д. болезнь Фабри.

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

Единицей генетической карты генома является:

А. сантиморганида;

Б. нуклеотид;

В. хромосомные бенды;

Г. клонированные фрагменты ДНК;

Д. экзоны и интроны.

Процессинг - это:

- А. созревание пре-РНК в ядре;
- Б. удвоение ДНК;
- В. связывание репрессора с белком;
- Г. ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы;
- Д. связывание транскрипционного фактора с промотором.

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, 2, 5

Б. А - 3; Б - 1, 2, 4

В. А - 1, 3; Б - 5

Г. А - 4; Б - 2, 3, 5

Д. А - 3; Б - 4, 5

Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:

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

Для диагностики хромосомных болезней основным методом является:

- А. иммунологический;
- Б. цитогенетический;
- В. серологический;
- Г. молекулярно-генетический;
- Д. биохимический.

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.

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.

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.

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.

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.

Показания для проведения биохимического исследования:

- А. легкая олигофрения, задержка полового созревания;
- Б. олигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
- В. повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
- Г. множественные врожденные пороки развития;
- Д. повторные спонтанные аборт.

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

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.

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.

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

А. Просеивающие

Б. Неинвазивные

В. Инвазивные Вид метода

1. Медико-генетическое консультирование

2. Биопсия мышц

3. Амниоцентез

4. Уточняющее УЗИ

5. Определение в сыворотке крови беременной АФП

А. А-1, 3; Б -4; В - 2, 5

Б. А-1, 5; Б -4; В - 2, 3

В. А-1, 5; Б -2, 3; В - 4

Г. А-1; Б -2, 3; В - 4, 5

Д. А-1; Б - 5; В - 2, 3, 4

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.

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.

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.

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

- А. 10%;
- Б. 5%;
- В. 3%;
- Г. 1,2%;
- Д. 0,8%.

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

А. Премутация

Б. Геномный импринтинг

В. Однородительская дисомия Ситуация

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

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

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

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

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.

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

- А. женщина, имевшая 3 спонтанных аборта;
- Б. хроматин-положительный мальчик;
- В. женщина, родившая ребенка с регулярной трисомией 21 хромосомы;
- Г. ребенок с псориазом;
- Д. мужчина, у которого родился сын с транслокационной формой болезни Дауна.

Полиморфизм какого гена может служить причиной предрасположенности к гипертонии?

- А. UGT1A1;
- Б. Chek2;
- В. AGT;
- Г. NOD;
- Д. VDR.

Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

- А. подъем уровня фенилгидразина;
- Б. гиперфенилаланинемия;
- В. лейкоцитоз;
- Г. повышение уровня тирозина;
- Д. подъем уровня гомогентизиновой кислоты.

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

- А. УЗ скрининг
 - Б. Биохимический скрининг
 - В. Цитогенетический скрининг
 - Г. Молекулярный скрининг
 - Д. Иммунологический скрининг Исследование
1. Хориальный гонадотропин человека
 2. Толщина воротникового пространства
 3. Цитомегаловирус IgG, авидность
 4. ДНК-диагностика
 5. Кариотипирование плода
 6. Свободная β -субъединица хорионического гонадотропина человека
- А. 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

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

А. SSCP (Single Strand Conformation Polymorphism)

Б. 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 -4; В - 2; Г - 3

Б. А-2; Б -1; В - 4; Г - 3

В. А-2; Б -4; В - 1; Г - 3

Г. А-3; Б -1; В - 4; Г - 2

Д. А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

А. врожденные пороки сердца;

Б. эпилепсии;

В. пилоростеноз;

Г. семейная эмфизема легких;

Д. фенилкетонурия.

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.

На долю хромосомы X человека приходится:

А. менее 1 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Б. приблизительно 5 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

В. более 20 % всего генетического материала, содержащегося в клетке;

Г. более 50 % всего генетического материала;

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

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

- А. синдрома Марфана;
- Б. нейрофиброматоза;
- В. хореи Гентингтона;
- Г. ахондроплазии;
- Д. адреногенитального синдрома.

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.

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. 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 - 3; Б - 1, 2

Б. А - 2; Б - 3, 4

В. А - 1, 3; Б - 2, 3, 4

Г. А - 4; Б - 2, 3

Д. А - 3; Б - 4

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.

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

К методам прямой ДНК-диагностики не относится:

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

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

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

Геном, ассоциированным с развитием болезни Альцгеймера, является:

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

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. Выявление ассоциации мультифакториальной болезни с генетическими маркерами осуществляется по формуле $X=(a \times d)/(b \times c)$, где:

- А. а
- Б. b
- В. c
- Г. d

Д. X Показатель

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

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

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.

В результате прямой 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.

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.

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.

К методам косвенной ДНК-диагностики относятся:

- А. хроматография;
- Б. электрофорез;
- В. анализ микросателлитного полиморфизма;
- Г. метод одностороннего конформационного полиморфизма;
- Д. секвенирование ДНК.

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.

Для электрофореза используется:

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

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
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

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
1. Тип наследования
 2. Рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой
 3. Доминантный, сцепленный с Х-хромосомой
 4. Аутосомно-рецессивный
 5. Аутосомно-доминантный
 6. Мультифакториальный
- А. А-1; Б -4; В - 3
 - Б. А-1; Б -4; В - 5
 - В. А-1; Б - 5; В - 2
 - Г. А-3; Б - 5; В - 2
 - Д. А-3; Б - 5; В - 4

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.

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.

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

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

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

В. Патоморфологическое исследование (кожа и мышцы плода)

Г. Фетоскопия Показания

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

А. А-3; Б -4; В - 1; Г - 2

Б. А-1; Б -2; В - 3; Г - 4

В. А-1; Б -2; В - 4; Г - 3

Г. А-1; Б -3; В - 4; Г - 2

Д. А-1; Б -4; В - 3; Г - 2

Классическая форма фенилкетонурии лечится диетой с низким содержанием:

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

Метод генетического картирования мультифакториальных заболеваний:

- А. анализ сцепления;
- Б. секвенирование генов;
- В. исследование ассоциаций в популяциях и семьях;
- Г. метод идентичных по происхождению аллелей;
- Д. генетический анализ скрещиваний модельных организмов.

Что из представленного является онкосупрессором?

- А. BRCA1;
- Б. ADD1;
- В. IL28B;
- Г. CFTR;
- Д. AZF.

ПЦР используют для:

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

Показания для проведения специальных биохимических тестов:

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

Сцеплено с X-хромосомой наследуются заболевания:

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

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

- А. первичное нерасхождение;
- Б. вторичное нерасхождение;
- В. третичное нерасхождение;
- Г. двойное нерасхождение;
- Д. последовательное нерасхождение.

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

- А. Болезнь Тея-Сакса
 - Б. Фенилкетонурия
 - В. Болезнь Гоше
 - Г. Тирозинемия типа 1
 - Д. Цистинурия Биохимический дефект
1. Глюкозидаза
 2. Дефект транспорта аминокислот в почках
 3. β -гексозаминидаза
 4. Фенилаланингидроксилаза
 5. Фурамилацетоацетат и малеилацетоацетат

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

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.

Основоположник клинической генетики в России:

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

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.

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

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

Статус *pd-l1* экспрессии определяют для назначения

- А. PARP-ингибиторов
- Б. Лучевой терапии
- В. Ингибиторов иммунных контрольных точек
- Г. Активаторов репарации

Эухроматин является

- А. Транскрипционно активным хроматином
- Б. Областью присоединения веретена деления
- В. Концевым участком хромосом
- Г. Транскрипционно неактивным хроматином

Наиболее распространенным хромосомным нарушением в группе пациентов с эпилепсией является

- А. Синдром Дауна
- Б. Синдром микроделеции 16p13.11
- В. Синдром микроделеции 17p13.3
- Г. Синдром микродупликации 17q21.3

Одним из недостатков технологии crispr-cas9 является

- А. Невозможность обеспечить постоянную экспрессию Cas9 в клетках
- Б. Дороговизна технологии
- В. Невозможность трансфекции комплексов Cas-gRNA в клетку
- Г. Неспецифическая активность нуклеазы Cas

Не является болезнью и не имеет клинических проявлений состояние

- А. Гиперглициемии
- Б. Гипероксалурии
- В. Алкаптонурии
- Г. Пентозурии

Технология секвенирования illumina основывается на

- А. Мостиковой ПЦР
- Б. Электрофорезе
- В. Пиросеквенировании
- Г. Мостиковой гибридизации

Обработку помещений ПЦР лаборатории проводят в соответствии с

- А. Санитарными правилами
- Б. Клиническими рекомендациями
- В. ГОСТами
- Г. Методическими указаниями

Клетка человека содержит ____ копий митохондриальной днк единого гаплотипа

- А. 10 – 20
- Б. 1 – 8
- В. 1000 – 8000
- Г. 100 – 800

Молекулярно-генетический метод, основанный на использовании эндонуклеазы, называется

- А. Хромосомным микроматричным анализом
- Б. Полиморфизмом длин амплификационных фрагментов
- В. Полиморфизмом длин рестрикционных фрагментов
- Г. Фрагментарным анализом

Пенетрантность гена при ахондроплазии составляет (в %)

- А. 100
- Б. 75
- В. 50
- Г. 25

Для трех членов семьи (все мужского пола) с умственной отсталостью, характерными чертами лица (макроцефалия, выступающий лоб, оттопыренные и большие ушные раковины, толстая и вывернутая нижняя губа) и макроорхидизмом можно предположить диагноз

- А. Миопатия Дюшенна
- Б. Синдром Марфана
- В. Синдром Мартина-Бэлл
- Г. Синдром Дауна

Методом лабораторной диагностики ВИЧ-инфекции, позволяющим обнаружить сам вирус, является

- А. Молекулярно-генетический
- Б. Микробиологический
- В. Серологический
- Г. Биологический

Межхромосомные перестройки представляют собой изменения

- А. В расположении бэндов в пределах одной хромосомы
- Б. В расположении бэндов в пределах двух и более негомологичных хромосом
- В. Числа хромосом, кратного гаплоидному
- Г. Числа хромосом, не кратного гаплоидному

Мутация по типу реципрокной транслокации относится к

- А. Внутрихромосомным перестройкам
- Б. Полиплоидиям
- В. Межхромосомным перестройкам
- Г. Анеуплоидиям

Одним из механизмов возникновения однородительской дисомии является

- А. Комплементация гамет
- Б. Эндомитоз
- В. Нарушение блока полиспермии
- Г. Слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем

Гормоном, выделяемым гипоталамусом, является

- А. Кортизол
- Б. Гонадотропин-рилизинг гормон
- В. Фолликулостимулирующий гормон
- Г. Тестостерон

К наиболее ранним клиническим проявлениям болезни нима-пика тип с относят

- А. Синдром холестаза
- Б. Асцит плода
- В. Гепатомегалию
- Г. Инфильтраты в легких пенистыми клетками

Интерфаза состоит из стадий

- А. Профаза---- телофаза ----метафаза----анафаза
- Б. Профаза----метафаза----анафаза----телофаза
- В. Профаза---- анафаза----телофаза ----метафаза
- Г. G1---S---G2

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

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

Сиреномелия при диабетической эмбриопатии относится к

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

Мозаицизм по у-хромосоме может быть одной из причин синдрома

- А. Кальмана
- Б. Свайера
- В. СВАВД
- Г. Тестикулярной дисгенезии

Накопление в семье таких опухолей, как рак толстой кишки, рак эндометрия, рак яичников, рак почки, рак головного мозга наиболее характерно для

- А. Семейного аденоматозного полипоза
- Б. Синдрома Ли-Фраумени
- В. Синдрома Линча
- Г. Синдрома Коудена

Ген, длина которого имеет генетический размер более 3 сантиморганид, – ген

- А. Дистрофина (DMD)
- Б. Бетта-глобина (HBB)
- В. 21-Гидроксилазы (CYP21A2)
- Г. Ламина (LMNA)

Кариотип пациентов с синдромом ниймегена характеризуется повышенной частотой

- А. Кольцевых хромосом
- Б. Хромосомных aberrаций с преимущественным вовлечением хромосом 7 и 14
- В. Сестринских хроматидных обменов
- Г. Мозаичной анеуплоидии

Интерфазный fish-анализ при преимплантационной генетической диагностике обеспечивает

- А. Наиболее клинически значимых анеуплоидий
- Б. Исключение хромосомного мозаицизма
- В. Исключение анеуплоидий по всем хромосомам набора
- Г. Исключение сбалансированных хромосомных перестроек

Аплазия лучевой кости при синдроме tar относится к

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

Если мужчина-альбинос (аутосомно-рецессивный тип наследования) вступает в брак с женщиной без фенотипических проявлений альбинизма, мать которой альбинос, а отец здоров, то риск рождения больного ребенка в этом браке составляет (в процентах)

- А. 100
- Б. 75
- В. 50
- Г. 25

Нор-окраска позволяет визуализировать на метафазных хромосомах

- А. Регионы сегментных дупликаций
- Б. Ядрышкообразующие регионы акроцентрических хромосом
- В. Субтеломерные регионы метацентрических хромосом
- Г. Субтеломерные регионы длинных плеч акроцентрических хромосом

Не все замены оснований приводят к миссенс-мутации из-за такого свойства генетического кода как

- А. Вырожденность
- Б. Триплетность
- В. Однозначность
- Г. Универсальность

Для оценки уровня донорского химеризма после аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток с помощью fish-анализа используют _____ зонды к _____

- А. Центромерные; половым хромосомам
- Б. Цельнохромосомные; аутосомам
- В. Цельноплечевые; половым хромосомам
- Г. Локус-специфичные; аутосомам

Пенетрантность представляет собой

- А. Показатель передачи признака больной женщиной всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной только всем дочерям
- Б. Вероятность проявления признака у разных лиц, имеющих ген, контролирующий данный признак
- В. Степень выраженности признака или болезни
- Г. Вероятность существования генетически гетерогенных форм наследственного синдрома

Хроматин представляет собой

- А. РНК
- Б. ДНК
- В. Вещество хромосом, состоящее из ДНК, белков и РНК
- Г. Негистоновые белки

Основные методы диагностики лизосомных болезней накопления

- А. Биохимические, молекулярно-генетические
- Б. Цитогенетические, молекулярно-генетические
- В. Клинические
- Г. Молекулярно-цитогенетические

Кольцевая хромосома обозначается

- А. Т
- Б. Inv
- В. Ins
- Г. R

Заболеванием, вызванным изменением числа микросателлитных повторов, является

- А. Болезнь Хантингтона
- Б. Синдром Ангельмана
- В. Фенилкетонурия
- Г. Муковисцидоз

Камптодактилия проявляется в виде

- А. Отсутствия средних фаланг пальцев
- Б. Искривления нижней конечности
- В. Латерального или медиального искривления пальца
- Г. Сгибательной контрактуры проксимальных межфаланговых суставов

Ограниченный плацентой мозаицизм составляет до _____ процентов всех цитогенетических находок в пренатальном кариотипировании

- А. 15
- Б. 2
- В. 50
- Г. 20

При туберозном склерозе технология mlra (мультиплексная амплификация лигированных зондов) используется для поиска

- А. Коротких инделов (до 10 п.о.)
- Б. SNV
- В. Протяженных делеций
- Г. Химерных транскриптов

Ультрафиолетовый свет в молекулярной биологии используют для

- А. Направленного мутагенеза специфических участков ДНК
- Б. Визуализации нуклеиновых кислот
- В. Калибровки автоматических пипеток
- Г. Очистки образцов РНК от лишней ДНК

При болезни ниманна-пика тип с патогенные варианты могут быть обнаружены в генах

- А. NPC1
- Б. GLA
- В. GAA
- Г. GBA

Формула кариотипа 47,xx,+ 21 свидетельствует о том, что в клетках имеется мутация по типу

- А. Полисомии
- Б. Трисомии
- В. Моносомии
- Г. Нуллисомии

Согласно принципу нумерации бэндов вдоль хромосомы длинное плечо хромосомы 18 район два первый бэнд следует записать, как

- А. 18P21
- Б. 18Q11
- В. 18P11
- Г. 18Q21

Крышку зеленого цвета имеет вакуумная пробирка для забора крови, содержащая

- А. Диоксид кремния
- Б. Цитрат натрия
- В. ЭДТА
- Г. Соль гепарина

Молекула днк содержится в

- А. Ядре
- Б. Комплексе Гольджи
- В. Рибосомах
- Г. Лизосомах

Между нуклеотидами в цепи днк образуется _____ связь

- А. Пептидная
- Б. Фосфодиэфирная
- В. Дисульфидная
- Г. N-гликозидная

Преимуществом метода sky в сравнении с mfish-анализом является

- А. Возможность включения в анализ хромосом, находящихся в наложении на метафазных пластинках
- Б. Возможность использования меньшего набора флуорохромов для создания ДНК-зондов
- В. Большая разрешающая возможность
- Г. Стоимость оборудования

Мужчины-носители от 60 до 200 копий cgg-повторов в гене fmr1 имеют повышенный риск рождения

- А. Больных внуков при передаче премутации дочерям
- Б. Больных внуков при передаче премутации сыновьям
- В. Больных дочерей
- Г. Больных сыновей

Аналогом метода tband по способности дифференцировать внутрихромосомные перестройки является

- А. HR-CGH
- Б. Rx-FISH
- В. CGH
- Г. CISS

Одним из методов разделения и визуализации продуктов ПЦР является

- А. Электрофорез в геле и окраска
- Б. Иммунофиксация и окраска
- В. Изоэлектрофокусирование в геле
- Г. Спектрофотометрия

Тандемные повторы с размером повторяющегося элемента от нескольких сотен до нескольких тысяч п.н. Называются

- А. Микросателлитами
- Б. Микроминисателлитами
- В. Минисателлитами
- Г. Сателлитами

Менделевские болезни являются результатом

- А. Мутаций в отдельных генах
- Б. Хромосомных aberrаций
- В. Взаимодействия генетических факторов и факторов окружающей среды
- Г. Изменений числа хромосом в геноме

Мечение днк-зондов для флуоресцентной in situ гибридизации осуществляют с помощью реакции

- А. Ник-трансляции
- Б. Количественной ПЦР
- В. Обратной ПЦР
- Г. Капельной цифровой ПЦР

Мономерами белков являются

- А. Азотистые основание
- Б. Аминокислоты
- В. Нуклеотиды
- Г. Пептиды

Репликация концевых участков хромосомы осуществляется благодаря ферменту

- А. Репликазе
- Б. ДНК-полимеразе гамма
- В. Теломеразе
- Г. Топоизомеразе

Для анализа транскриптома стоит использовать метод

- А. ПЦР в реальном времени
- Б. Секвенирования ДНК
- В. Секвенирования РНК
- Г. Вестерн-блот

Ген супероксиддисмутазы был картирован на 21 хромосоме путем изучения активности этого фермента у пациентов с синдромом

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

Роль моно-убиквитинилирования гистонов H2BK120 заключается в

- А. Привлечении метелирующих ферментов в область данной модификации гистонов
- Б. Ингибировании транскрипции
- В. Фосфорилировании гистона H1 при конденсации хроматина
- Г. Инициации и элонгации транскрипции

В формировании контакта между сестринскими хроматидами после репликации участвует _____, исчезающий в момент анафазы клеточного деления

- А. Аргонавт (Ago I)
- Б. Шугошин (Sgo I)
- В. Кохезин
- Г. Центромерный белок B

В состав реакционной смеси для ПЦР не входит

- А. ДНК-лигаза
- Б. Ионы магния
- В. ДНК-полимераза
- Г. DNTP

Кариотип мальчика с синдромом вольфа-хиршхорна может быть записан в виде

- А. 46, XX, del(6p)
- Б. 46, XY, del(4p)
- В. 46, XY, del(5p)
- Г. 46, XX, del(7p)

В хромосомном анализе не нуждаются женщины, которые имеют в анамнезе

- А. Спонтанные аборты в первом триместре беременности
- Б. Детей с множественными врожденными пороками развития
- В. Детей с умственной отсталостью вследствие ядерной желтухи
- Г. Детей с хромосомными синдромами

Для гипотонической обработки при приготовлении препаратов из культивированных лимфоцитов периферической крови используют

- А. Хлорид натрия
- Б. Цитрат калия
- В. Хлорид калия
- Г. Цитрат натрия

При подозрении на заболевания, при которых часто встречаются мозаичные формы, необходимо проанализировать не менее _____ метафазных пластинок

- А. 100
- Б. 11
- В. 50
- Г. 30

Формула кариотипа 46,ху,inv(3)(p13q21) указывает на наличие

- А. Перичентрической инверсии
- Б. Парацентрической инверсии
- В. Изохромосомы
- Г. Инсерции

Генетическим фактором риска преждевременного прерывания беременности являются

- А. Носительство одним из родителей увеличенных гетерохроматиновых сегментов
- Б. Носительство одним из родителей сбалансированной хромосомной перестройки
- В. Носительство одним из родителей полиморфных вариантов спутничных нитей
- Г. Наличие мутаций AZFa у отца

Формирование сперматозоидов из сперматогоний происходит в

- А. Семенных пузырьках
- Б. Зачатках половых гонад
- В. Эпидидимисе
- Г. Яичках

Митоз обеспечивает

- А. Возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе
- Б. Поддержание постоянства числа хромосом и генетической информации в клеточных поколениях
- В. Возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе и постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида
- Г. Постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида

Кратное гаплоидному изменение числа хромосом – это

- А. Трисомия
- Б. Полиплоидия
- В. Моносомия
- Г. Анеуплоидия

Для прохождения кроссинговера у носителей робертсоновских транслокаций между негомолотичными аутосомами в профазе I мейоза I хромосомы, участвующие в транслокации, образуют

- А. Квадривалент
- Б. Тривалент
- В. Унивалент
- Г. Половое тельце

В амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе, требуется дополнительное культивирование клеток для исследования

- А. Кариотипа
- Б. Активности ферментов
- В. Альфа-фетопротеина
- Г. Метаболитов

В рамках тройного теста на маркерные сывороточные белки, который проводится для пренатальной диагностики хромосомных нарушений у плода, измеряется концентрация

- А. ХГЧ, АФП, свободного эстриола
- Б. РАРР-А
- В. ХГЧ
- Г. РАРР-А и свободной β - субъединицы ХГЧ

Минимальное число интерфазных ядер, необходимое для определения процентного содержания полового хроматина, равно

- А. 100
- Б. 10
- В. 20
- Г. 30

Функционально активным хроматином в клетке является

- А. Ядрышко
- Б. Гетерохроматин
- В. Теломеры хромосом
- Г. Эухроматин

Пренатальная диагностика наследственных болезней выполняется с целью

- А. Получения информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
- Б. Снижения количества больных в популяции
- В. Предотвращения рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией
- Г. Выбора родителями пола плода

Основным современным методом массового скрининга новорожденных в странах европы является

- А. Полное экзомное секвенирование
- Б. Тандемная масс-спектрометрия
- В. Таргетное секвенирование
- Г. Иммуноферментный анализ

Кортикальной реакцией называют

- А. Формирование кортикальных гранул внутри ооцита
- Б. Дегенерацию женского пронуклеуса после оплодотворения
- В. Слияние кортикальных гранул с мембраной сперматозоида
- Г. Локальное повышение концентрации ионов кальция и выброс кортикальных гранул в ооците

Наследственные нарушения метаболизма в основном обусловлены

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

При количестве копий повтора в гене более 200 определение экспансии проводится с помощью

- А. Метода ПЦР-ПДРФ
- Б. Секвенирования гена
- В. Метода ПЦР-SSCP
- Г. Блот-гибридизации ДНК-зондами

Повторный риск рождения больного ребенка в семье для синдрома хантера, если мать гетерозиготный носитель, составляет

- А. 50% Для мальчиков, 50% девочек будут носительницами
- Б. 100% Независимо от пола
- В. 50% Независимо от пола
- Г. 25% Независимо от пола

Количество вариантов гамет у носителя робертсоновской транслокации $der(14;21)(q10;q10)$ равно

- А. 6
- Б. 2
- В. 1
- Г. 4

У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить

- А. Кариотип 46,XX
- Б. Кариотип 45,X
- В. Кариотип 47,XXY;
- Г. Кариотип 47,XYY;

Аномальная форма мочековыводящих путей в сочетании с низким ростом, дисплазией и врожденным вывихом локтевых или коленных суставов характерна для

- А. Синдрома Ларсена
- Б. Аурикуло-остеодисплазии
- В. Синдрома Дауна
- Г. Синдрома Аарского

Наиболее информативным методом при выявлении нарушения аминокислотного обмена является

- А. Цитогенетическое исследование
- Б. Исследование крови на С-белок
- В. Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- Г. Исследование белкового спектра плазмы крови

1 Сантиморганида соответствует

- А. Частоте рекомбинации 1%
- Б. 10 Нуклеотидам в цепочке ДНК
- В. Одному кодону в цепочке ДНК
- Г. Одному нуклеотиду в цепочке ДНК

Трофобласт является частью

- А. Блестящих
- Б. Семявыносящих протоков
- В. Внутренней клеточной массы
- Г. Мезодермы

Самой частой формой галактоземии является

- А. Галактоземия тип 1
- Б. Галактоземия тип 3
- В. Галактоземия тип 2
- Г. Транзиторная галактоземия

Процент семей с мутациями в генах brca1, brca2 среди всех семейных случаев рака молочной железы составляет

- А. 50
- Б. Около 30
- В. Более 80
- Г. Около 10

Делеция представляет собой

- А. Дополнительную хромосому
- Б. Утрату части хромосомы
- В. Соединение плечиков хромосомы
- Г. Утрату всей хромосомы

В процессе ПЦР выделяют стадии

- А. Разрушение хонда, денатурация, элонгация
- Б. Денатурация, отжиг праймеров, разрушение праймера
- В. Гибридизация, рестрикция, денатурация
- Г. Денатурация, отжиг праймеров, элонгация

Микросателлиты определяются как

- А. Повторяющиеся последовательности из одного нуклеотида (C)_n
- Б. Уникальные последовательности в области генов системы репарации ДНК
- В. Повторяющиеся последовательности из двух нуклеотидов (CA)_n
- Г. Тандемно повторяющиеся фрагменты ядерной ДНК длиной от 1 до 6 пар оснований

Согласно принципу нумерации бэндов вдоль хромосомы длинное плечо у-хромосомы район 1 бэнд 2 следует записать, как

- А. Yq12
- Б. Yp21
- В. YQ21
- Г. YP12

С использованием методов геномного редактирования в настоящее время могут быть устранены причины

- А. Полигенных наследственных заболеваний
- Б. Моногенных наследственных заболеваний
- В. Заболеваний, вызванных геномными мутациями
- Г. Заболеваний, вызванных хромосомными перестройками

Примером модификационной изменчивости может служить

- А. Изменение окраски шерсти зайца зимой
- Б. Рождение палевого щенка у черных родителей
- В. Удлинение шеи жирафа в процессе эволюции
- Г. Появление в потомстве особи-альбиноса

При подготовке материала для цитогенетического исследования останавливает деление клеток на стадии метафазы, блокируя формирование волокон веретена деления

- А. Колхицин
- Б. RPMI-1640
- В. Гидрокарбонат натрия
- Г. Телячья эмбриональная сыворотка

Показанием для направления на цитогенетическое исследование является

- А. Гипогенитализм
- Б. Раннее половое созревание
- В. Карцинома почки
- Г. Умственная отсталость в степени легкой дебильности

Метод полиморфизма длин рестрикционных фрагментов основан на

- А. Различиях нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в сайте узнавания для эндонуклеазы рестрикции
- Б. Гибридизации молекулы ДНК с референсной последовательностью
- В. Определении последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- Г. Определении протяженных делеций молекулы ДНК

Для неонатального скрининга галактоземии, используют определение концентрации

- А. Лактозы
- Б. Мальтозы
- В. Галактозо–1–фосфата
- Г. Тотальной (общей) галактозы

Второе мейотическое деление заканчивается

- А. После выхода ооцита из фолликула
- Б. После выделения первого полярного тельца
- В. После оплодотворения ооцита
- Г. В анафазе