

Тесты с вопросами по специальности «Лабораторная генетика» для аттестации высшая 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.

высшая 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. Рецептор:

А. фактора роста фибробластов 3-го типа

Б. эндотелиального сосудистого фактора роста 1-го типа

В. фактора роста гепатоцитов

Г. андрогеновый рецептор Ген:

1. AR

2. FLT1

3. FGFR3

4. MET

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 3; Б - 2; В - 4; Г - 1

В. А - 3; Б - 2; В - 1; Г - 4

Г. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1

Д. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Какой ген из представленного списка является геном - супрессором опухолевого роста?

А. BRCA1;

Б. EGFR;

В. IL28B;

Г. CFTR;

Д. AR.

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 - 2,3; Б - 1, 4

Г. А - 3,4; Б - 1, 2

Д. А-1, 2, 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. Гены

А. Онкогены

Б. Гены-супрессоры опухолей Характеристика

1. Могут активироваться амплификацией, транслокацией или точковой мутацией
2. Потеря функции ведет к развитию опухоли
3. Присутствуют в клетках здоровых людей
4. Могут инактивироваться метилированием ДНК

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

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. Кариотип

А. Нормальный мужской

Б. Нормальный женский Количество половых хромосом

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 - 5

Б. А - 1; Б - 3

В. А - 4; Б - 1

Г. А - 5; Б - 1

Д. А - 5; Б - 3

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.

Половыми хромосомами называются хромосомы:

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

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. Считывание генетической информации с молекулы ДНК**
- 2. Удаление интронов из первичного РНК-транскрипта**
- 3. Соединение экзонов в конце созревания мРНК**
- 4. Синтез белка с мРНК**

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Патогенез болезни на молекулярном уровне в зависимости от контролируемого конкретным геном продукта и от характера его нарушения при мутации соответствующим образом:

- А. Синтез аномального белка**
- Б. Выработка уменьшенного количества нормального первичного продукта**
- В. Отсутствие выработки первичного продукта**
- Пример:**
- 1. Фенилкетонурия**
- 2. Альбинизм**
- 3. Серповидно-клеточная анемия**
- 4. β -талассемия**
- 5. Алкаптонурия**
- 6. Врожденная недостаточность тироксина**

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

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

«Филадельфийская хромосома» является цитогенетическим маркером

- А. синдрома Дауна
- Б. хронического миелоидного лейкоза
- В. синдрома Патау
- Г. синдрома Эдвардса
- Д. синдрома Диджорджи

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 хромосомных аномалий

А. Тетраплоидия

Б. Моносомия

В. Транслокация

1. Геномная мутация, при которой отсутствует одна из гомологичных хромосом

2. Геномная мутация, при которой в кариотипе имеется четыре гаплоидных набора хромосом

3. Хромосомная мутация, при которой происходит перенос участка одной хромосомы на другую хромосому

4. Геномная мутация, при которой присутствует дополнительная гомологичная хромосома

А. А - 2; Б - 1; В - 3

Б. А - 1; Б - 4; В - 2

В. А - 2; Б - 4; В - 1

Г. А - 1; Б - 3; В - 4

Д. А - 1; Б - 2; В - 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. Класс болезней

А. Пероксисомные болезни

Б. Лизосомные болезни Методы подтверждения диагноза

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

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

3. Энзимодиагностика, ДНК-диагностика

4. Количественное определение органических кислот мочи, плазмы

А. А - 1; Б - 3

Б. А - 1; Б - 4

В. А - 1; Б - 2

Г. А - 2; Б - 4

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. Витамин или кофактор при лечении наследственных болезней нарушения обмена

А. Кобаламин

Б. Тиамин

В. Биотин

Г. Биоптерин Дефект – Болезнь

1. Нарушенное связывание – Лейциноз

2. Нарушенное связывание – Метилмалоновая ацидемия

3. Нарушенный транспорт – Метилмалоновая ацидемия, гомоцистинурия

4. Нарушенный процессинг – Метилмалоновая ацидемия, гомоцистинурия

5. Нарушенный процессинг – Множественная карбоксилазная недостаточность

6. Нарушенный синтез – Гиперфенилаланинемия

А. А - 2, 3, 4; Б - 1; В - 5; Г - 6

Б. А - 2, 3; Б - 4; В - 5; Г - 1, 6

В. А - 1, 2, 3; Б - 4; В - 5; Г - 6

Г. А - 1, 2; Б - 4, 6; В - 5; Г - 3

Д. А - 1; Б - 2, 4, 6; В - 5; Г - 3

Для уточнения точек разрыва при интрахромосомной инсерции может быть применен метод

А. флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами;

Б. мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

В. многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

Г. флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами;

Д. сравнительной геномной гибридизации (array- CGH)

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий 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 (ГিФА)

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, 2; Б - 3; В - 4

В. А - 2; Б - 3; В - 1, 4

Г. А - 4; Б - 2, 3; В - 1

Д. А - 2; Б - 3, 4; В - 1

Для пациентов с синдромом Вольфа-Хиршхорна характерна следующая запись кариотипа:

А. 47,XXY;

Б. 46,XY,del(22)(q11.2)

В. 45,X/46,XY;

Г. 46,XX,del(4)(p16.3);

Д. 47,XX,+21.

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.

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.

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. Метод определения соматических мутаций в опухолях:

А. Аллель-специфичная ПЦР в реальном времени

Б. Секвенирование по Сэнгеру

В. Высокопроизводительное секвенирование

Г. FISH Характеристика:

- 1. Не может достоверно определить мутацию при нескольких процентах мутантных аллелей в образце;**
- 2. Позволяет секвенировать одновременно около 400 генов;**
- 3. Обладает большой чувствительностью в определении точковых мутаций в гетерогенных опухолевых образцах;**
- 4. "Золотой стандарт" при определении транслокаций с образованием химерных онкогенов.**

А. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 4

Б. А - 3; Б - 1; В - 4; Г - 2

В. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Г. А - 4; Б - 2; В - 3; Г - 1

Д. А - 2; Б - 3; В - 1; Г - 4

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

А. VCF

Б. FASTQ

В. BAM

Г. FAM Описание:

1. Содержит "сырую" информацию - нуклеотидную последовательность в текстовом формате

2. Содержит данные после первичного выравнивания на геном

3. Данный формат отсутствует

4. Содержит аннотированные варианты

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 1; Б - 2; В - 4; Г - 3

В. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Г. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Д. А - 4; Б - 1; В - 2; Г - 3

При использовании капиллярного секвенатора 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.

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.

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. Платформа высокопроизводительного секвенирования:

А. Illumina

Б. IonTorrent

В. 454 Метод:

1. Полупроводниковое секвенирование

2. Секвенирование по Сэнгеру

3. Пиросеквенирование

4. Секвенирование синтезом

А. А - 4; Б - 1; В - 3

Б. А - 2; Б - 3; В - 1

В. А - 1; Б - 3; В - 2

Г. А - 3; Б - 1; В - 4

Д. А - 1; Б - 4; В - 2

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

А. 47,XXY

Б. 45,X/46,XX

В. 45,X

Г. 47,XX,+21 Варианты интерпретации

1. Нормальный мужской кариотип

2. Мозаичная форма синдрома Клайнфельтера

3. Мозаичная форма синдрома Шерешевского – Тернера

4. Полная форма синдрома Клайнфельтера

5. Мозаичная форма синдрома Дауна

6. Полная форма синдрома Шерешевского-Тернера

7. Полная форма синдрома Дауна

А. А - 1; Б - 3; В - 2; Г - 4

Б. А - 2; Б - 3; В - 1; Г - 5

В. А - 4; Б - 3; В - 6; Г - 7

Г. А - 5; Б - 1; В - 3; Г - 6

Д. А - 1; Б - 1; В - 6; Г - 2

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

А. Геном

Б. Экзом

В. Клинический экзом. Определение:

1. Совокупность всех кодирующих последовательностей ДНК,

2. Совокупность кодирующих последовательностей ДНК генов, вовлеченных в патогенез заболеваний

3. Совокупность всей ДНК организма

А. А - 1; Б - 2; В - 3

Б. А - 3; Б - 2; В - 1

В. А - 1; Б - 3; В - 2

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 2; Б - 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. Уровень массового обследования беременных женщин

А. Первый

Б. Второй Основные задачи

1. Формирование группы риска по внутриутробной патологии плода

2. Прогноз для жизни и здоровья ребенка

3. Диагностика конкретных форм поражения плода

4. Оценка тяжести патологии, выявленной у плода

А. А - 2, 4; Б - 1, 3

Б. А - 4; Б - 1, 2, 3

В. А - 3; Б - 1, 2, 4

Г. А - 3, 4; Б - 1, 2

Д. А - 1; Б - 2, 3, 4

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

А. Капиллярный генетический анализатор

Б. Детектирующий амплификатор

В. Микродиссектор. Для чего применяют:

1. ПЦР в реальном времени

2. Секвенирование по Сэнгеру

3. Выделение группы клеток на срезе .

А. А - 3; Б - 2; В - 1

Б. А - 2; Б - 3; В - 1

В. А - 1; Б - 2; В - 3

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 2; Б - 1; В - 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. Тип микросателлитной нестабильности

А. MSI-L

Б. MSI-H

В. MSS

Г. EMAST Характеристика:

1. микросателлитная нестабильность высокой степени

2. стабильное состояние микросателлитов

3. микросателлитная нестабильность низкой степени

4. нестабильность тетрануклеотидных повторов

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1

В. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 4

Г. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Д. А - 3; Б - 4; В - 1; Г - 2

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

5. Общий ХГЧ

А. А - 2; Б - 1, 3, 5

Б. А - 3, 4; Б - 1, 2, 5

В. А - 1, 3; Б - 5

Г. А - 4; Б - 2, 3, 5

Д. А - 3; Б - 4, 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран ни разу. 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 - 2

В. А - 2; Б - 1

Г. А - 3; Б - 4

Д. А - 4; Б - 1

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

А. Трансверсия

Б. Транзиция Определение

1. Структурное изменение хромосом в результате перемещения генетического материала

2. Перенос участка хромосомы в другую часть той же хромосомы

3. Замена одного пуринового основания на другое или одного пиримидинового основания на другое

4. Замена одного пуринового основания на пиримидиновое или одного пиримидинового основания на пуриновое

А. А - 4; Б - 3

Б. А - 3; Б - 4

В. А - 2; Б - 3

Г. А - 2; Б - 1

Д. А - 3; Б - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Классы мутаций рецептора ЛПНП (ЛПНПР) (семейная гиперхолестеринемия)

А. I класс

Б. II класс

В. III класс

Г. IV класс Явление:

1. Мутации делают соответствующие аллели «недействительными», что выражается в полном отсутствии иммунологически обнаруживаемых рецепторов

2. Нарушение транспорта любых синтезируемых рецепторов ЛПНП

3. Образование функционально дефектных рецепторов, не способных связывать ЛПНП

4. Формирование нормальных рецепторов, но которые не могут собираться в группы (кластеризоваться) в окаймленных ямках, что препятствует их втягиванию в клетку (интернализации) после связывания ЛПНП

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 1; Б - 3; В - 2; Г - 4

В. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1

Г. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Д. А - 1; Б - 4; В - 3; Г - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, 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 - 5

Б. А - 2; Б - 5; В - 1

В. А - 2; Б - 3; В - 1

Г. А - 1; Б - 4; В - 5

Д. А - 1; Б - 3; В - 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. 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 - 1; В - 3

В. А - 2; Б - 3; В - 1

Г. А - 1; Б - 3; В - 2

Д. А - 3; Б - 1; В - 2

Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:

А. близорукость;

Б. нарушения развития;

В. врожденные пороки развития;

Г. хронические воспалительные заболевания;

Д. вирусные заболевания.

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

А. синдром Кернса-Сейра

Б. Болезнь Гоше

В. Синдром Цельвегера Относится к группе болезней клеточных органелл:

1. Митохондриальные

2. Лизосомные

3. Пероксисомные

А. А - 1; Б - 2; В - 3

Б. А - 3; Б - 2; В - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 3

Г. А - 1; Б - 3; В - 2

Д. А - 2; Б - 3; В - 1

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

А. 1-я фаза

Б. 2-я фаза Активный фермент:

1. Глутатион-S-трансфераза

2. CYP2C19

3. CYP2D6

4. N-ацетилтрансфераза

5. Алкогольдегидрогеназа

А. А - 1, 2, 3, 5; Б - 4

Б. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5

В. А - 2, 3; Б - 1, 4, 5

Г. А - 2, 3, 4, 5; Б - 1

Д. А - 2, 3, 5; Б - 1, 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. Типы хромосомных аномалий

А. Трисомия

Б. Интерхромосомная инсерция

В. Интрахромосомная инсерция Определение

1. Геномная мутация, при которой присутствует дополнительная гомологичная хромосома

2. Геномная мутация, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом

3. Хромосомная мутация, при которой происходит вставка фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы

4. Хромосомная мутация, при которой происходит вставка фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы

А. А - 1; Б - 3; В - 2

Б. А - 1; Б - 4; В - 2

В. А - 3; Б - 2; В - 1

Г. А - 2; Б - 4; В - 3

Д. А - 1; Б - 3; В - 4

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

А. Синдром Линча

Б. Синдром Ли-Фраумени

В. Синдром МЭН2Б

Г. Синдром МЭН2А

Д. Синдром Хиппеля-Линдау Спектр ассоциированных опухолей:

1. Медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитома, аденомы паращитовидных желез

2. Рак толстой кишки, рак яичников, рак эндометрия

3. Светлоклеточный рак почки, феохромоцитома, гемангиобластома

4. Медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитома, невриномы слизистых оболочек

5. Рак молочной железы, опухоли головного мозга, аденокортикальный рак

А. А - 2; Б - 5; В - 4; Г - 1; Д - 3

Б. А - 3; Б - 5; В - 4; Г - 1; Д - 2

В. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1; Д - 5

Г. А - 2; Б - 5; В - 1; Г - 4; Д - 3

Д. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 5; Д - 3

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

А. Высокая

Б. Низкая 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, 2; Б - 3, 4

Б. А - 1; Б - 2, 3, 4

В. А - 1, 4; Б - 2, 3

Г. А - 3, 4; Б - 1, 2

Д. А - 1, 2, 4; Б - 3

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_R1.

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

Хромосомо-специфический ДНК-зонд для флуоресцентной in situ гибридизации представлен

- А. клонированными последовательностями сателлитной ДНК, специфичными определенной паре гомологичных хромосом в кариотипе
- Б. микродиссекционной ДНК-библиотекой из акроцентрических хромосом
- В. клонированными уникальными последовательностями ДНК, специфичными для определенной пары гомологичных хромосом в кариотипе
- Г. набором клонированных последовательностей ДНК различной длины
- Д. набором клонированных последовательностей генов одного семейства

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. Опухоль почки:

- А. светлоклеточная карцинома
 - Б. хромофобная карцинома
 - В. папиллярная карцинома 1-го типа
 - Г. папиллярная карцинома 2-го типа Синдром:
1. Наследственная папиллярная карцинома тип I
 2. Синдром Хиппеля-Линдау
 3. Наследственный лейомиоматоз и почечно-клеточный рак
 4. Синдром Берта-Хогга-Дюбэ

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

В каком гене необходимо проанализировать мутации для подтверждения диагноза муковисцидоза?

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

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.

Инактивация веретена клеточного деления колхицином останавливает митоз на стадии:

- А. метафазы;
- Б. анафазы;
- В. интерфазы;
- Г. профазы;
- Д. телофазы.

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. 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 - 2
 - В. А - 2; Б - 1
 - Г. А - 2; Б - 4
 - 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. Типы хромосом:

А. Метacentрические,

Б. Субметacentрические

В. Акроцентрические. Хромосомы :

1. Хромосомы 1,3,19;

2. Хромосомы 21,22;

3. Хромосомы 4,5,11;

4. Хромосома X

5. Хромосома Y.

А. А - 2; Б - 1, 4; В - 3, 5

Б. А - 4, 5; Б - 2, 3; В - 1

В. А - 1; Б - 3, 4; В - 2, 5

Г. А - 1, 2; Б - 3; В - 4, 5

Д. А - 1, 2, 3; Б - 4; В - 5

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

А. Геномные,

Б. Хромосомные. Характер мутаций:

1. Трисомия по аутосомам,

2. Реципрокная транслокация

3. Делеция,

4. Полисомия по половым хромосомам

5. Дупликация

А. А - 1, 5; Б - 2, 3, 4

Б. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5

В. А - 1, 5, 3; Б - 2, 4

Г. А - 1, 4; Б - 2, 3, 5

Д. А - 1, 3; Б - 2, 4, 5

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

А. Критерий патогенности варианта;

Б. Критерий доброкачественности варианта . Критерий:

1. Вариант de novo;

2. Популяционная частота выше 3%;

3. Вариант находится в транс положении с ранее описанным;

4. Не сегрегирует с заболеванием в семье;

5. Функциональный анализ не проводился.

А. А - 1, 3; Б - 4, 5

Б. А - 1, 3; Б - 2, 4

В. А - 2, 3, 4; Б - 4, 5

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

А. А - 1; Б - 4

Б. А - 1; Б - 3

В. А - 4; Б - 1

Г. А - 3; Б - 1

Д. А - 1; Б - 2

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.

Полиморфизм какого гена может служить причиной предрасположенности к гипертонии?

А. UGT1A1;

Б. Chek2;

В. AGT;

Г. NOD;

Д. VDR.

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.

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 ломкой X- хромосомы
- 4. Ретинобластома
- 5. Синдром Ди-Джорджи

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

А. ДНК

Б. РНК Функции

- 1. Сохранение наследственной информации в клетке**
- 2. Передача наследственной информации на рибосому для синтеза белка**
- 3. Транспорт аминокислот**
- 4. Строительный материал, необходимый для жизни клетки**
- 5. Энергетическая система клетки**

А. А - 1; Б - 2, 5

Б. А - 2; Б - 1, 5

В. А - 1, 2, 3; Б - 1, 5

Г. А - 1; Б - 2, 3

Д. А - 4; 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. Синдром

А. Синдром Линча

Б. BRCA-ассоциированный рак молочной железы

В. Семейный аденоматозный полипоз

Г. Синдром Хиппеля-Линдау Распространенность

1. 1:36 000

2. 1:600

3. 1:400

4. 1:8 500

А. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Б. А - 3; Б - 2; В - 1; Г - 4

В. А - 3; Б - 4; В - 2; Г - 1

Г. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Д. А - 3; Б - 2; В - 4; Г - 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. Болезнь

А. Гиперлипотеинемия I типа

Б. Гиперлипотеинемия V типа Тип наследования

1. Аутомно-рецессивный

2. Аутомно-доминантный

3. Сцепленный с X-хромосомой

4. Сцепленный с Y-хромосомой

5. Мультифакториальный

А. А - 1; Б - 4

Б. А - 5; Б - 4

В. А - 5; Б - 3

Г. А - 1; Б - 2

Д. А - 2; Б - 3, 4

Как расшифровывается аббревиатура NGS

А. next generation sequencing

Б. new generation sequencing

В. narrow generation sequencing

Г. nuclear genes sequencing

Д. нет верного ответа

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, X0

А. А - 1; Б - 2

Б. А - 2; Б - 3

В. А - 2; Б - 5

Г. А - 5; 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. Типы хромосом:

А. Метacentрические;

Б. Субметacentрические;

В. Акроцентрические. Группы хромосом:

1. Группа F;

2. Группа В;

3. Группа D;

4. Группа G;

5. Группа C;

6. Группа А ;

7. Группа Е

А. А - 1,6; Б - 2,5,7; В - 3,4

Б. А - 1,5; Б - 3,4; В - 2,6,7

В. А - 2,6; Б - 1,2; В - 2,4

Г. А - 2,6; Б - 3,4; В - 1,5,7

Д. А - 3,4; Б - 1,5; В - 2,6,7

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

А. мочевины;

Б. мочевая кислота;

В. гипоксантины;

Г. фумаровая кислота;

Д. фенилмолочная кислота.

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. Описание:

А. флуорофор в реакционной смеси для нивелирования ошибок пипетирования;

Б. образец с тестируемой мишенью;

В. образец без ДНК (буфер/вода);

Г. локус, который должен присутствовать во всех анализируемых образцах . Контроль в ПЦР-РВ с TaqMan-зондами:

1. положительный

2. отрицательный

3. внутренний

4. пассивный

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 4; Б - 1; В - 3; Г - 2

В. А - 4; Б - 1; В - 2; Г - 3

Г. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Д. А - 3; Б - 4; В - 1; Г - 2

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

А. Болезни углеводного обмена

Б. Митохондриальные болезни

В. Болезни нарушения митохондриального β -окисления жирных кислот

Г. Болезни холестерина обмена Методы подтверждения диагноза

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

2. Количественное определение холестерина и его производных в крови

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 - 3; Б - 1; В - 4; Г - 2

Б. А - 1; Б - 2; В - 4; Г - 3

В. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Г. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Д. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Тип модификации ферментативной активности при лечении наследственных болезней

А. Подавление

Б. Повышение индукции

В. Подавление обратной связи Модификатор – Ферменты – Болезнь

1. Аллопуринол – Ксантиноксидаза – Подагра

2. Аллопуринол – Ксантиноксидаза – Синдром Леша-Нихена

3. Гематин – Аминолевулинатсинтетаза – Порфирия

4. Даназол – Ингибитор протеаз – Недостаточность ингибитора протеаз

5. Даназол – Ингибитор эстеразы С – Ангioneвротический отек

6. Клофибрат – Ферменты синтеза липидов – Гиперлипопротеидемия III типа

А. А - 3, 4; Б - 2; В - 1, 5, 6

Б. А - 2, 3, 6; Б - 4; В - 1, 5

В. А - 1, 2, 6; Б - 4, 5; В - 3

Г. А - 1, 2, 3; Б - 4; В - 5, 6

Д. А - 5; Б - 2, 3, 4; В - 1, 6

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

А. Синдром Леша-Нихена

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 - 3; Б - 5

Б. А - 5; Б - 1

В. А - 5; Б - 1, 2

Г. А - 4; Б - 1

Д. А - 2; Б - 2, 3, 4

ПЦР используют для:

А. мономолекулярного секвенирования;

Б. исследования хромосомного бэндинга;

В. амплификации участка ДНК;

Г. измерения активности ферментов;

Д. биохимического скрининга беременных.

К врожденным порокам согласно классификации по времени появления относятся все, кроме:

А. мультифакториальных

Б. гаметопатий

В. эмбриопатий

Г. бластопатий

Д. фетопатий

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. Метод определения микросателлитной нестабильности

А. ПЦР

Б. ИГХ Верные положения для каждого метода:

- 1. Необходим опухолевый материал для исследования**
- 2. Возможность оценить экспрессию конкретного гена системы MMR**
- 3. Требуется выделения ДНК**
- 4. Подходит не только для опухолей ЖКТ**
- 5. В качестве контрольного образца - цельная кровь**

А. А - 1,2,5; Б - 1,3,4

Б. А - 1,2,3,5; Б - 1,4

В. А - 1,3,4,5; Б - 1,4

Г. А - 1,3,4; Б - 1,2,4

Д. А - 1,3,5; Б - 1,2,4

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

А. Первичная

Б. Вторичная

В. Третичная Основные положения:

- 1. Планирование деторождения**
- 2. Коррекция проявления патологических генотипов (нормокопирование)**
- 3. Прерывание беременности**
- 4. Улучшение среды обитания человека**

А. А - 1, 4; Б - 2; В - 3

Б. А - 3; Б - 4; В - 1, 2

В. А - 3; Б - 4, 2; В - 1

Г. А - 1, 4; Б - 3; В - 2

Д. А - 1; Б - 2, 3; В - 4

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

А. Сбалансированная реципрокная транслокация

Б. Робертсоновская транслокация Количество гамет

1. 6

2. 4

3. 8

4. 2

5. 1

А. А - 1; Б - 4

Б. А - 1; Б - 2

В. А - 2; Б - 1

Г. А - 2; Б - 4

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. Ситуация

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

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

В. 36-летняя женщина на 16-й неделе беременности и «высоким» риском по результатам скрининга первого триместра. Метод пренатальной диагностики

1. Биопсия ворсин хориона

2. Скрининг первого триместра

3. Амниоцентез

4. Кордоцентез

А. А - 1; Б - 2; В - 3

Б. А - 3; Б - 1, 2; В - 4

В. А - 1; Б - 4; В - 2

Г. А - 4; Б - 1, 2; В - 3

Д. А - 4; Б - 1, 3; В - 2

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

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, 5; Б - 1, 3, 4

Б. А - 1, 2, 5; Б - 3, 4

В. А - 2, 3; Б - 1, 4, 5

Г. А - 5; Б - 1, 2, 3, 4

Д. А - 3; Б - 1, 2, 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. Опухоль:

А. Гемангиобластома мозжечка

Б. Колоректальный рак

В. Глиома

Г. Медуллярный рак щитовидной железы Ассоциированный наследственный синдром:

1. МЭН2А

2. Синдром Хиппеля-Линдау

3. Синдром Линча

4. Нейрофиброматоз

А. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Б. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

В. А - 2; Б - 4; В - 3; Г - 1

Г. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Д. А - 3; Б - 2; В - 4; Г - 1

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. Анализ сцепления генов

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

А. А - 3; Б - 4; В - 1, Г - 2; Д - 5

Б. А - 3; Б - 4; В - 5, Г - 2; Д - 1

В. А - 3; Б - 4; В - 5, Г - 1; Д - 2

Г. А - 4; Б - 3; В - 5, Г - 1; Д - 2

Д. А - 5; Б - 3; В - 4, Г - 1; Д - 2

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. Методы ДНК-диагностики

А. Прямые

Б. Косвенные Характеристика

1. Требуют знания гена

2. Не требуют знания гена и мутации в нем

3. Не всегда информативны в неполных семьях

4. Информативны для всех семей

А. А - 1; Б - 2, 3, 4

Б. А - 1, 3; Б - 2, 4

В. А - 1, 2; Б - 3, 4

Г. А - 2; Б - 1, 3, 4

Д. А - 2, 3; Б - 1, 4

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Процессы при разных болезнях, мишенью патологического процесса которых служат разные органы в патогенезе наследственных заболеваний:

А. Первичный процесс

Б. Вторичный процесс Пример:

1. Отложение меди в печени и экстрапирамидной системе мозга при гепатолентикулярной дегенерации (болезнь Вильсона-Коновалова)

2. Гемосидероз паренхиматозных органов при первичном гемохроматозе

3. Гемосидероз паренхиматозных органов при талассемии

4. Отложение гомогентизиновой кислоты в хрящах суставных поверхностей и клапанах сердца

А. А - 1; Б - 2, 3, 4

Б. А - 3, 4; Б - 1, 2

В. А - 2, 3, 4; Б - 1

Г. А - 1, 3, 4; Б - 2

Д. А - 1, 2, 3; Б - 4

Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:

А. SSCP-электрофорез;

Б. хромосомный микроматричный анализ;

В. аллельспецифическую 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. Типы клеток

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

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

1. Диагностика внутриутробных инфекций

2. ДНК-диагностика моногенных заболеваний

3. Цитогенетическая диагностика хромосомных заболеваний

А. А - 3; Б - 1, 2

Б. А - 1, 2; Б - 3

В. А - 1; Б - 2, 3

Г. А - 2; Б - 1, 3

Д. А - 1, 3; Б - 2

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 Значение центромерного индекса

1. приблизительно 50%

2. менее 25%

3. Менее 40%

А. А - 1; Б - 3; В - 2

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 2; Б - 1; В - 3

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 2; Б - 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. Химерный ген:

А. PML:RARA;

Б. EWS:FLY1;

В. PAX3:FOXO1

Г. BCR:ABL Ассоциированное заболевание:

1. Саркома Юинга

2. Альвеолярная рабдомиосаркома

3. Острый промиелоцитарный лейкоз

4. Хронический миелолейкоз

А. А - 4; Б - 1; В - 2; Г - 3

Б. А - 3; Б - 2; В - 1; Г - 4

В. А - 1; Б - 3; В - 2; Г - 4

Г. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 4

Д. А - 3; Б - 1; В - 4; Г - 2

Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима для

А. повышения качества дифференциальной окраски метафазных хромосом;

Б. остановки клеточного цикла на стадии метафазы;

В. достижения хорошего разброса хромосом в метафазной пластинке;

Г. остановки клеточного цикла на стадии прометафазы;

Д. увеличения числа митотически делящихся 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. Явление

А. Транспозиция

Б. Транслокация

1. Структурное изменение хромосом в результате перемещения генетического материала

2. Перенос участка хромосомы в другую часть той же хромосомы

3. Замена одного пуринового основания на другое или одного пиримидинового основания на другое

4. Замена одного пуринового основания на пиримидиновое или одного пиримидинового основания на пуриновое

А. А - 1; Б - 4

Б. А - 3; Б - 1

В. А - 2; Б - 4

Г. А - 2; Б - 1

Д. А - 3; Б - 2

Лабораторным методом исследования, позволяющим подтвердить диагноз синдрома Эдвардса, является

А. иммунологический анализ

Б. хроматография аминокислот

В. общий анализ крови

Г. цитогенетический анализ

Д. биохимический анализ

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. На стадии митоза можно визуализировать при GTG-окрашивании:

А. метафазные хромосомы на уровне ____

Б. прометафазные хромосомы на уровне ____

1. 300 бэндов

2. 400 бэндов

3. 550 бэндов

4. 850 бэндов

А. А - 3; Б - 1,2,4

Б. А - 4; Б - 3

В. А - 1, 2, 3; Б - 4

Г. А - 1; Б - 3, 4

Д. А - 4; Б - 1, 2

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 кариотипирования 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. Выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода

А. А - 1, 2; Б - 2,3

Б. А - 1, 4; Б - 2, 3

В. А - 1, 2;; Б - 3, 4

Г. А - 3, 4; Б - 1, 2

Д. А - 2, 3, 4; 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. Тип наследования:

А. Аутосомно-доминантный ;

Б. Аутосомно-рецессивный;

В. Х-сцепленный рецессивный;

Г. Митохондриальный. Заболевание:

1. Синдром MERRF;

2. Фенилкетонурия;

3. Хореи Гентингтона;

4. Миодистрофия Дюшена;

5. Адено-генитальный синдром.

А. А-3; Б-2, 5; В-4; Г-1

Б. А-3; Б-2,5; В-1; Г-4

В. А-2; Б-3,5; В-4; Г-1

Г. А-3,5; Б-2; В-4; Г-1

Д. А-3; Б-5; В-4; Г-1,5

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. Последовательность

А. Экзон

Б. Интрон

Определение

1. Кодон мРНК

2. Единица транскрипции

3. Участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК

4. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции

5. Участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК

А. А - 1; Б - 5

Б. А - 2; Б - 5

В. А - 1; Б - 2

Г. А - 1; Б - 1, 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. 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 плода)

Показания

1. Возраст женщины к моменту родов 35 лет и старше; носительство сбалансированной хромосомной перестройки родителей; рождение предыдущего ребенка с хромосомной болезнью;

2. Высокий риск хромосомной патологии у плода по результатам скрининга I триместра; УЗИ-маркеры хромосомной патологии.

3. Высокий риск рождения ребенка с моногенным заболеванием по результатам медико-генетического консультирования или скринговых программ выявления гетерозиготного носительства; диагностика инфекции плода, иммунодефицитов, иммунной несовместимости матери и плода"

А. А - 1, 2; Б - 3

Б. А - 1; Б - 2, 3

В. А - 2; Б - 1, 3

Г. А - 3; Б - 1, 2

Д. А - 1, 3; Б - 2

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

А. А - 1; Б - 2, 3

Б. А - 1; Б - 4

В. А - 2; Б - 4

Г. А - 4; Б - 3

Д. А - 3; Б - 1

Для сохранения периферической крови с целью последующей ДНК-диагностики верно всё, за исключением:

А. хранения при температуре +4+8С не более 3 дней;

Б. заморозки -20 -80С для длительного хранения;

В. применения пробирок с гепарином;

Г. применения пробирок с EDTA;

Д. транспортировки с хладагентами в термостатируемом контейнере.

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.

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

А. Костный мозг

Б. Селезенка

В. Печень

Г. Печень и почки Применение аллотрансплантации для патогенетического лечения наследственных болезней:

1. Остеопетроз

2. Семейная средиземноморская лихорадка

3. Оксалоз

4. Болезнь Вильсона – Коновалова

5. Болезнь Фабри

6. Мукополисахаридозы

А. А - 3, 4; Б - 2; В - 1, 5, 6

Б. А - 1, 6; Б - 2, 5; В - 4, Г - 3

В. А - 1, 2, 6; Б - 4, 5; В - 3

Г. А - 1, 2; Б - 4, 5, 6; В - 3

Д. А - 1, 3, 4; Б - 2; В - 5, 6

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.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Типы популяционно-генетических профилактических программ:

А. Преконцепционная

Б. Пренатальная

В. Неонатальная

Г. Общая популяционная Вторичная цель:

1. Информированное решение о деторождении

2. Лечение больных

3. Диагноз пораженного плода, пренатальное или неонатальное лечение, прерывание беременности

4. Ранняя диагностика и лечение широко распространенных болезней, оздоровление среды обитания

А. А - 2; Б - 1; В - 4, Г - 3

Б. А - 4; Б - 3; В - 2, Г - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 3, Г - 4

Г. А - 1; Б - 3; В - 2, Г - 4

Д. А - 2; Б - 3; В - 2, Г - 4

Для фенотипически здорового носителя робертсоновской транслокации характерен кариотип

- А. 45,XY,der(14;21)(q10;q10)
- Б. 46,XY,t(2;6)(q33;q13)
- В. 46,XY,der(21;21)(q10;q10)
- Г. 47,XXX
- Д. 45,X/46,XY

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Типы популяционно-генетических профилактических программ:

А. Преконцепционная

Б. Пренатальная

В. Неонатальная

Г. Общая популяционная Первичная цель:

1. Выявление факторов высокого риска

2. Выявление больных для раннего лечения

3. Выявление беременных с риском рождения больного ребенка в период возможного прерывания беременности

4. Снижение риска зачатия больного ребенка

А. А - 1; Б - 3; В - 2, Г - 4

Б. А - 4; Б - 3; В - 2, Г - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 3, Г - 4

Г. А - 2; Б - 1; В - 4, Г - 3

Д. А - 1; Б - 3; В - 3, 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. Причина заболевания:

А. Патогенный вариант в онкогене;

Б. Патогенный вариант в гене-супрессоре; Заболевание :

1. МЭН2В;

2. МЭН2А;

3. Синдром Хиппеля-Линдау;

4. Нейрофиброматоз 1-го типа;

5. Синдром Линча

А. А-3, 4; Б - 1, 2, 5;

Б. А-2, 3; Б - 1, 4, 5;

В. А-1, 3; Б - 2, 4, 5;

Г. А-2, 3, 5; Б - 1, 4

Д. А-1, 2; Б - 3, 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. Источник

А. PharmGKB

Б. PolyPhen2

В. Human Splicing Finder

Г. VarSome Описание

1. Бионформатический предиктор влияния замены аминокислот на функцию белка

2. База данных генетических вариантов и их влияния на клинический эффект лекарственных препаратов

3. Биоинформатическая база данных генетических вариантов с оценкой патогенности согласно ACMG

4. Метод оценки *in silico* функциональной значимости мутаций, влияющих на сплайсинг

А. А - 3; Б - 1; В - 4; Г - 2

Б. А - 2; Б - 4; В - 1; Г - 3

В. А - 1; Б - 2; В - 4; Г - 3

Г. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Д. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

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

А. Неинвазивные

Б. Инвазивные Вид метода

1. НИПТ

2. Амниоцентез

3. Измерение концентрации сывороточных маркеров

4. Биопсия ворсин хориона

А. А - 1, 3, Б - 2, 4

Б. А - 2; Б - 1, 3, 4

В. А - 1; Б - 2,3,4

Г. А - 3,4; Б - 1, 2

Д. А - 2,4; Б - 1, 3

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

А. Антиципация

Б. Кровнородственные браки

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

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

А. А - 2; Б - 3; В - 1

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 3; Б - 1; В - 2

Г. А - 2; Б - 1; В - 3

Д. А - 3; Б - 2; В - 1

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. Уровень массового обследования беременных женщин

А. Первый

Б. Второй Служба, осуществляющая обследование

1. Педиатрическая

2. Хирургическая

3. Терапевтическая

4. Медико-генетическая

5. Акушерско-гинекологическая

А. А - 2; Б - 4

Б. А - 5; Б - 4

В. А - 5; Б - 1, 2

Г. А - 4; Б - 1

Д. А - 2; Б - 2, 3, 4

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

А. Геномные

Б. Хромосомные Типы мутаций:

1. Инверсия

2. Полиплоидия

3. Транслокация

4. Делеция

5. Анеуплоидия

6. Изохромосома

7. Дупликация

А. А - 5, 6; Б - 1, 2, 3, 4, 7

Б. А-2, 5; Б - 1, 3, 4, 6, 7

В. А - 5, 6, 7; Б - 1, 2, 3, 4

Г. А - 1, 2, 5; Б - 3, 4, 6, 7

Д. А - 2, 6, 7; Б - 1, 3, 4, 5

При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:

А. моноциты;

Б. эритроциты;

В. нейтрофилы;

Г. лимфоциты;

Д. мышечные клетки.

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 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 Метод пренатальной диагностики

1. Биопсия ворсин хориона
2. Определение концентрации АФП в сыворотке матери
3. Амниоцентез
4. Детальное УЗИ
5. Кордоцентез

А. А - 2; Б - 1, 3

Б. А - 3; Б - 1, 2, 4

В. А - 1; Б - 5

Г. А - 4; Б - 1, 2, 5

Д. А - 4; Б - 1, 3, 5

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. 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 - 3; Б - 4; В - 1, Г - 5; Д - 2

Б. А - 2; Б - 5; В - 3, Г - 4; Д - 1

В. А - 1; Б - 2; В - 4, Г - 5; Д - 3

Г. А - 3; Б - 4; В - 2, Г - 1; Д - 5

Д. А - 1; Б - 3; В - 4, Г - 2; Д - 5

Метод мультицветной флуоресцентной in situ гибридизации (mFISH) можно применить для идентификации

- А. интрахромосомной инсерции
- Б. парацентрической инверсии
- В. маркерной хромосомы
- Г. перичентрической инверсии
- Д. терминальной делеции

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. Класс заболеваний

- А. Мультифакториальные заболевания
- Б. Хромосомные болезни
- В. Моногенные заболевания Примеры заболеваний

1. Фенилкетонурия
2. Синдром Патау
3. Мигрень
4. Муковисцидоз
5. Болезнь Крона
6. Болезнь Клайнфельтера

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

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

- А. Газовая хроматография масс-спектрометрия
- Б. Тандемная масс-спектрометрия
- В. Спектрофотометрия
- Г. Секвенирование по Сенгеру Метод позволяет провести:
 1. Определение нуклеотидной последовательности ДНК
 2. Измерение концентрации белков и аминокислот
 3. Анализ аминокислот и ацилкарнитинов в пятнах высушенной крови
 4. Определение концентрации очень длинноцепочечных жирных кислот в плазме крови

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

Фрагментный анализ ПЦР-продуктов применяют для:

- А. определения точковых мутаций;
- Б. установления биологического родства по STR-маркерам;
- В. определения длины CAG-повтора гена AR;
- Г. анализа микросателлитной нестабильности;
- Д. всего перечисленного выше.

Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен, применяется:

- А. прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов;
- Б. секвенирование генома или экзона;
- В. метод специфических рестриктаз;
- Г. секвенирование по Сэнгеру;
- Д. ИФА.

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз, несколько или не выбран ни разу. Платформа для секвенирования нового поколения:

- А. 454 Roche
 - Б. Ion-Torrent
 - В. Illumina
 - Г. Nanopore Принцип метода:
 - 1. Секвенирование путем синтеза
 - 2. Полупроводниковое секвенирование
 - 3. Пиросеквенирование
 - 4. Одномолекулярное секвенирование
- А. А - 4; Б - 2; В - 3; Г - 1,4
 - Б. А - 3; Б - 2; В - 1; Г - 4
 - В. А - 1; Б - 3; В - 1,4; Г - 2
 - Г. А - 1; Б - 4; В - 2; Г - 3
 - Д. А - 3; Б - 4; В - 2; Г - 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. 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, 7; В - 4

В. А - 1, 7; Б - 2, 7; В - 2, 4

Г. А - 1, 5, 7; Б - 2, 6, 7; В - 2, 7

Д. А - 5, 7; Б - 2, 6, 7; В - 1, 4

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. Неинвазивные

Б. Инвазивные Вид метода

1. Измерение уровня РАРР-А

2. Кордоцентез

3. Измерение уровня f-β-ХГЧ

4. Хорионбиопсия

5. Измерение ТВП

А. А - 2, 5; Б - 1, 3, 4

Б. А - 1, 3, 5; Б - 2, 4

В. А - 1, 5; Б - 2, 3, 4

Г. А - 1; Б - 2, 3, 4, 5

Д. А - 3; Б - 1, 2, 4, 5

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

А. Болезнь Гоше;

Б. Болезнь Нимана-Пика тип А/В;

В. Болезнь Тея-Сакса. В нервных клетках накапливается:

1. Сфингомиелин;

2. Ганглиозид GM1;

3. Ганглиозид GM2;

4. Маннозо-6-фосфат;

5. Глюкоцереброзид.

А. А5; Б3; В1

Б. А1; Б3; В5

В. А5, Б1, В3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий 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 фенobarбитала

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 - 1; В - 3

В. А - 2; Б - 3; В - 1

Г. А - 1; Б - 3; В - 2

Д. А - 3; Б - 1; В - 2

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

А. Аллель-специфичная ПЦР

Б. ПЦР в реальном времени

В. Метилспецифичная ПЦР . Определение:

1. ПЦР на ДНК-матрице, прошедшей обработку бисульфитом натрия, которая позволяет выявлять метилированные и неметилированные аллели

2. ПЦР с праймерами и/или зондами, 3'-часть которых специфична к определенным аллелям

3. ПЦР с детекцией флуоресценции на каждом цикле амплификации, которая пропорциональна количеству образующегося ПЦР-продукта

А. А - 3; Б - 2; В - 1

Б. А - 2; Б - 3; В - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 3

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 1; Б - 3; В - 2

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.

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

А. Энергия ГТФ

Б. Без энергии Этапы трансляции

1. Образование пептидных связей

2. Присоединение мРНК к малой субъединице рибосомы

3. Присоединение метионил-тРНК к мРНК и субчастице рибосомы

4. Перемещение рибосомы на мРНК на один кодон

5. Освобождение белка с рибосомы

6. Присоединение аминоксил-тРНК к аминокислотному участку рибосомы

А. А - 3, 5; Б - 1, 2, 4, 6

Б. А - 2, 5; Б - 1, 3, 4, 6

В. А - 1, 3, 5; Б - 2, 4, 6

Г. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5, 6

Д. А - 1, 3, 4, 6; Б - 2, 5

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Тип модификации ферментативной активности при лечении наследственных болезней

А. Подавление

Б. Повышение индукции

В. Подавление обратной связи Модификатор – Ферменты – Болезнь

1. Аллопуринол – Ксантиноксидаза – Гиперурикемия

2. Мевалолин – HMG-CoA-редуктаза – Гиперлипидемия II типа

3. Кортизон – Ферменты синтеза АКТГ – Врожденная гиперплазия надпочечников

4. Фенобарбитал – Глюкуронилтрансфераза – Синдром Криглера-найяра

5. Фенобарбитал – Глюкуронилтрансфераза – Синдром Жильбера

6. Даназол – Ингибитор протеаз – Недостаточность ингибитора протеаз

А. А - 3, 4; Б - 2; В - 1, 5, 6

Б. А - 2, 3; Б - 4, 6; В - 1, 5

В. А - 1, 2, 6; Б - 4, 5; В - 3

Г. А - 1, 2; Б - 4, 5, 6; В - 3

Д. А - 5; Б - 2, 3, 4; В - 1, 6

Для исследования F-телец необходимы:

А. световой микроскоп;

Б. люминесцентный микроскоп;

В. бинокулярная лупа;

Г. электронный микроскоп;

Д. фазово-контрастный микроскоп.

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

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий 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 для 30 образцов после завершения основного этапа анализа:

1. 0 мин.

2. 3 мин.

3. 60 мин.

4. 40 мин.

А. А - 4; Б - 3; В - 2, Г - 1

Б. А - 1; Б - 4; В - 3, Г - 2

В. А - 1; Б - 2; В - 3, Г - 4

Г. А - 3; Б - 1; В - 4, Г - 2

Д. А - 4; Б - 1; В - 2, Г - 3

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

А. Терапевтическая

Б. Диагностическая

В. Прогностическая. Характеристика:

1. Маркер для дифференциальной диагностики заболевания

2. Маркер высокого риска рецидива

3. Маркер эффективности таргетного препарата

А. А - 2; Б - 1; В - 3

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

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. Секвенирование:

А. "Первого поколения"

Б. "Второго поколения"

В. "Третьего поколения" Методы:

1. Секвенирование с применением терминирующих дидезоксинуклеотидов

2. Полупроводниковое секвенирование

3. Секвенирование путем синтеза на чипе

4. Одномолекулярное секвенирование

А. А - 1; Б - 3; В - 2,4

Б. А - 1,3; Б - 2; В - 4

В. А - 1; Б - 2,3; В - 4

Г. А - 1; Б - 4; В - 2,3

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. Злокачественное новообразование:

А. Немелкоклеточный рак легкого

Б. Рак толстой кишки

В. Меланома кожи

Г. ГИСО Молекулярное профилирование для таргетной терапии включает:

1. KIT, PDGFRA, SDHB

2. EGFR, ALK, ROS1, PDL1

3. KIT, BRAF, PDL1

4. KRAS, NRAS, BRAF, MSI

А. А - 2; Б - 3; В - 4, Г - 1

Б. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 4

В. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Г. А - 2; Б - 4; В - 3; Г - 1

Д. А - 3; Б - 4; В - 1; Г - 2

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. 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. α -гексозаминидаза
 - 4. Фенилаланингидроксилаза
 - 5. Фумарилацетоацетат и малеилацетоацетат
- А. А - 1; Б - 2; В - 4, Г - 5; Д - 3
Б. А - 1; Б - 4; В - 2, Г - 5; Д - 3
В. А - 3; Б - 4; В - 1, Г - 5; Д - 2
Г. А - 1; Б - 3; В - 4, Г - 2; Д - 5
Д. А - 3; Б - 4; В - 2, 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. Орган

- А. Костный мозг
 - Б. Селезенка
 - В. Печень Применение аллотрансплантации для патогенетического лечения наследственных болезней:
 - 1. Синдром Вискотта - Олдрича
 - 2. Гемофилия А
 - 3. Талассемия
 - 4. Серповидно-клеточная анемия
 - 5. Тирозинемия
 - 6. Болезнь Нимана – Пика тип А/В
- А. А - 3, 4; Б - 2; В - 1, 5, 6
Б. А - 2, 3; Б - 4, 6; В - 1, 5
В. А - 1, 2, 6; Б - 4, 5; В - 3
Г. А - 1, 2; Б - 4, 5, 6; В - 3
Д. А - 1, 3, 4; Б - 2; В - 5, 6

Характеристиками полногеномного секвенирования можно назвать всё, за исключением

- А. низкой глубины покрытия
- Б. исследования всей кодирующей последовательности ДНК
- В. определения комплексных мутаций (indel)
- Г. секвенирования только экзонных последовательностей
- Д. исследования межгенных участков

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента левой колонки выберите пронумерованный элемент правой колонки. Каждый пронумерованный элемент правой колонки может быть выбран один раз
Явление:

А. Аллельная гетерогенность

Б. Плейотропность

В. Вариабельная экспрессивность Ситуация

1. 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

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

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

А. А - 3; Б - 1; В - 2

Б. А - 1; Б - 3; В - 2

В. А - 1; Б - 2; В - 3

Г. А - 2; Б - 1; В - 3

Д. А - 3; Б - 2; 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. Фенотип

А. Для фенотипически здорового носителя робертсоновской транслокации характерен кариотип:

Б. Для фенотипически здорового носителя реципрокной транслокации характерен кариотип:

В. Для пациента с синдромом Дауна характерен кариотип: Формулы кариотипа

1. 45,XY,der(14;21)(q10;q10)

2. 46,XY,t(2;6)(q33;q13)

3. 46,XY,der(21;21)(q10;q10)

4. 47,XX,+21

5. 46,XY,der(21;21)(q10;q10),+21

6. 45,XY,der(13;14)(q10;q10)

А. А - 1, 6; Б - 2; В - 4, 5

Б. А - 2; Б - 3; В - 4

В. А - 1; Б - 2; В - 4

Г. А - 5; Б - 2; В - 4

Д. А - 1,6; Б - 3; В - 1,4

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. Класс болезней

А. Аминоацидопатии

Б. Органические ацидурии

В. Болезни нейротрансмиттерного обмена

Г. Нарушение обмена пуринов и пиримидинов Методы подтверждения диагноза

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

2. Количественное определение пуринов, пиримидинов, мочевой кислоты, ДНК-диагностика

3. Количественное определение органических кислот мочи, плазмы

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

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 1; Б - 2; В - 4; Г - 3

В. А - 2; Б - 1; В - 4; Г - 3

Г. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Д. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1

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

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

Геном, ассоциированным с повышенным риском развития приобретенных нейрокогнитивных расстройств (в т.ч. болезни Альцгеймера), является:

- А. MGMT;
- Б. APOE;
- В. BRCA1;
- Г. IRF6;
- Д. PTEN.

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. Ген:

А. BRCA2

Б. EGFR

В. MSH2

Г. CYP2D6 Биологическая функция:

1. Метаболизм ксенобиотиков

2. Репарация разрывов ДНК

3. Репарация неспаренных оснований

4. Тирозинкиназный рецептор (протоонкоген)

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

Б. А - 2; Б - 1; В - 3; Г - 4

В. А - 2; Б - 4; В - 3; Г - 1

Г. А - 3; Б - 4; В - 1; Г - 2

Д. А - 4; Б - 1; В - 2; Г - 3

Медико-генетическое консультирование показано при подозрении на все заболевания, за исключением

А. синдрома Луи-Бар;

Б. синдрома Хиппеля-Линдау;

В. болезни Гоше;

Г. синдрома Ретта;

Д. болезни Рейно.

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. Система репарации

А. неправильно спаренных оснований

Б. двунитевых разрывов ДНК

В. эксцизионная репарация Заболевание

1.Пигментная ксеродерма

2. Синдром Луи-Бар

3. Синдром Линча

А. А - 3; Б - 2; В - 1

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 1; Б - 3; В - 2

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 3; Б - 3 В - 1

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. УЗИ скрининг

Б. Биохимический скрининг Исследование

1. Толщина воротникового пространства

2. Свободная β -субъединица хорионического гонадотропина человека

3. Визуализация носовой кости

4. Ассоциированный с беременностью плазмопротеин А (РАРР-А)

А. А – 1,2; Б – 3,4

Б. А – 1, 3; Б – 2, 4

В. А – 2; Б – 1,3,4

Г. А – 2, 3, 4; Б – 1

Д. А – 3; Б – 1,2,4

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. Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2020)

А. arr(8,21)x3

Б. arr(X)x2,(Y)x1,(1-22)x3

В. arr(16q)x3

Г. arr(X,Y)x1,(1-22)x2 Варианты интерпретации

1. Нормальный мужской кариотип

2. Трисомия по длинному плечу хромосомы 16

3. Трисомии по хромосомам 8 и 21

4. Трисомия по хромосоме 8

5. Моносомия по хромосоме 21

6. Триплоидный набор хромосом

7. Трисомия по короткому плечу хромосомы 16

А. А - 6; Б - 3; В - 2; Г - 5

Б. А - 4,5; Б - 6; В - 7; Г - 1

В. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 6

Г. А - 3; Б - 6; В - 2; Г - 1

Д. А - 4, 5; Б - 1; В - 2; Г - 6

CRISPR-Cas - это технологии

А. редактирования генома;

Б. одномолекулярного секвенирования;

В. гибридизации in-situ;

Г. иммунофенотипирования;

Д. хромосомного микроматричного анализа.

Триплоидии соответствует запись

- А. 46,XX; 46,XY
- Б. 69,XXX; 69,XY
- В. 69,XXXX; 69,XXYY
- Г. 92,XXXX; 92,XXYY
- Д. 48, XXУУ.

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. Согласно Денверской классификации

А. в группу А входят хромосомы:

Б. в группу С входят хромосомы: Хромосомы

1. 6 – 12

2. 13 – 15

3. 16 – 18

4. 19 – 22

5. 1 – 3

А. А - 1; Б - 2

Б. А - 2; Б - 3, 4

В. А - 5; Б - 1

Г. А - 1; Б - 4

Д. А - 5; 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. 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

Гиперметилирование цитозинов в CG-динуклеотидах регуляторных районов гена приводит к:

- А. подавлению транскрипционной активности гена;
- Б. усилению транскрипционной активности гена;
- В. делеции гена;
- Г. не влияет на активность гена;
- Д. дупликации 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. Мутации/полиморфизмы в гене:

А. DPYD

Б. UGT1A1

В. CYP2D6 Ассоциированное нарушение биотрансформации:

1. Иринотекана

2. Тамоксифена

3. 5-фторурацила и его аналогов

А. А - 2; Б - 1; В - 3

Б. А - 1; Б - 1; В - 2

В. А - 3; Б - 1; В - 2

Г. А - 1; Б - 3; В - 2

Д. А - 2; Б - 1; В - 2

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

А. Герминальная

Б. Соматическая Характеристики:

1. Наследуется

2. Определяется только в опухоли

3. Определяется в циркулирующей опухолевой ДНК

4. Может являться предиктором ответа на препарат

А. А - 1,3,4; Б - 2,3,4

Б. А - 1,3; Б - 2,4

В. А - 2,3,4; Б - 1,3,4

Г. А - 3,4; Б - 2,4

Д. А - 1,3,4; 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. Ген:

А. BRCA1

Б. MET

В. BRAF

Г. TP53

Д. KRAS Тип соматической мутации:

1. Активирующая

2. Инактивирующая

А. А - 1; Б - 1; В - 2; Г - 1; Д - 2

Б. А - 2; Б - 1; В - 1; Г - 2; Д - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 2; Г - 1; Д - 1

Г. А - 2; Б - 1; В - 1; Г - 1; Д - 2

Д. А - 2; Б - 2; В - 2; Г - 1; Д - 2

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

А. I-II

Б. III

В. IV-V Патогенность:

1. Доброкачественный вариант

2. Вероятно доброкачественный вариант

3. Вариант с неизвестным клиническим значением

4. Вероятно патогенный вариант

5. Патогенный вариант

А. А - 1; Б - 3; В - 5

Б. А - 1,2; Б - 3; В - 4,5

В. А - 4,5; Б - 3; В - 1,2

Г. А - 5; Б - 3; В - 1

Д. А - 2; Б - 3; В - 4

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

А. Инактивирует ген-супрессор,

Б. Не влияет на функцию гена,

В. Может активировать онкоген. Тип мутации:

1. нонсенс-мутация,

2. синонимичная замена без влияния на сплайсинг,

3. делеция со сдвигом рамки считывания,

4. однонуклеотидная замена в 3'-некодирующей части гена,

5. миссенс-мутация в киназном домене

А. А - 2, 3; Б - 1, 4; В - 5

Б. А - 3, 5; Б - 1, 2; В - 4

В. А - 1; Б - 2, 3; В - 4, 5

Г. А - 2; Б - 3, 5; В - 1, 4

Д. А - 1, 3; Б - 2, 4; В - 5

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

А. p.V600E

Б. p.G12D

В. p.E545K

Г. p.Q61R Онкоген:

1. BRAF

2. NRAS

3. KRAS

4. PIK3CA

А. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Б. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

В. А - 2; Б - 3; В - 4; Г - 1

Г. А - 1; Б - 4; В - 2; Г - 3

Д. А - 3; Б - 4; В - 2; Г - 1

В ДНК-диагностике наследственных заболеваний не используется:

А. ПЦР;

Б. микроматричный анализ;

В. секвенирование по Сэнгеру;

Г. двумерный электрофорез;

Д. высокопроизводительное секвенирование.

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. Репликация

Б. Кроссинговер

1. Обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов

2. Процесс образования молекулы ДНК, синтезированной на матричной молекуле ДНК

3. Восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК

4. Обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления

А. А - 1; Б - 4

Б. А - 3; Б - 1

В. А - 2; Б - 4

Г. А - 2; Б - 1

Д. А - 3; Б - 2

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

Б. А - 2; Б - 1; В - 4, Г - 5; Д - 3

В. А - 1; Б - 5; В - 4, Г - 2; Д - 3

Г. А - 4; Б - 5; В - 1, Г - 2; Д - 3

Д. А - 4; Б - 1; В - 2, Г - 5; Д - 3

Технологии NGS позволяют секвенировать всё, за исключением:

А. протеома;

Б. транскриптома;

В. генома;

Г. клинического экзоста;

Д. полного экзоста.

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 повреждения ДНК:

А. Разрывы цепи ДНК

Б. Пиримидиновые димеры

В. Ошибочно спаренные нуклеотиды Система репарации:

1. Эксцизионная репарация нуклеотидов

2. Система репарации неправильно спаренных оснований

3. Система гомологичной рекомбинации и репарации

А. А - 3; Б - 1; В - 2

Б. А - 3; Б - 1; В - 1

В. А - 1; Б - 3; В - 2

Г. А - 3; Б - 2; В - 1

Д. А - 2; Б - 1; В - 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. При приготовлении цитогенетических препаратов путем культивирования лимфоцитов периферической крови обязательно используют:

А. гипотонический солевой раствор

Б. колхицин Результат

1. Для достижения хорошего разброса хромосом в метафазной пластинке

2. Для остановки клеточного цикла на стадии метафазы

3. Для лучшего окрашивания хромосомных препаратов

А. А-1; Б -2, 3

Б. А-1; Б -2

В. А-2; Б -3

Г. А - 3; Б -1, 2

Д. А-1, 2; Б - 3

Основной этап клонирования ДНК:

А. встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию;

Б. ПДРФ;

В. ПЦР;

Г. блоттинг-гибридизация;

Д. гибридизацию in situ.

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

А. Автоматическое

Б. Вручную 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, 4

Б. А - 1, 2; Б - 3, 4

В. А - 2, 3, 4; Б - 1

Г. А - 3, 4; Б - 1, 2

Д. А - 1, 2, 4; Б - 3

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента левой колонки выберите пронумерованный элемент правой колонки. Каждый пронумерованный элемент правой колонки может быть выбран один раз, несколько раз или не выбран совсем. Вид мутации:

А. с.905+1G>A, Б; р.1508PfsX59;

В. р. G195*;

Г. р. G12R Мутация:

1. Миссенс-мутация;

2. Нонсенс-мутация;

3. Мутация сайта сплайсинга;

4. Мутация со сдвигом рамки считывания

А. А - 2; Б - 4; В - 1; Г - 3

Б. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4

В. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Г. А - 3; Б - 4; В - 2; Г - 1

Д. А - 3; Б - 1; В - 2; Г - 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. Запись молекулярного кариотипа (согласно ISCN 2020) ____

А. $\text{arr}(3)\times 3$

Б. $\text{arr}(X)\times 2,(Y)\times 1,(1-22)\times 3$

В. $\text{arr}(4p)\times 1$

Г. $\text{arr}(X,1-22)\times 2$ Варианты интерпретации

1. Нормальный мужской кариотип
2. Моносомия по короткому плечу хромосомы 4
3. Нормальный женский кариотип
4. Трисомия по хромосоме 3
5. Тетраплоидный набор хромосом
6. Триплоидный набор хромосом
7. Трисомия по короткому плечу хромосомы 4

А. А - 4; Б - 1; В - 7; Г - 3

Б. А - 6; Б - 1; В - 2; Г - 6

В. А - 4; Б - 6; В - 2; Г - 3

Г. А - 6; Б - 4; В - 7; Г - 3

Д. А - 2; Б - 3; В - 7; Г - 6

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

А. BRCA1-ассоциированный рак молочной железы

Б. Синдром Линча Характеристики

1. MAF 1:400
2. MAF 1:600
3. Герминальные мутации в системе репарации неправильно спаренных оснований
4. Герминальные мутации в системе репарации разрывов ДНК

А. А - 2; Б - 3

Б. А - 2,3; Б - 1, 4

В. А - 2; Б - 1,3

Г. А - 2,4; Б - 1,3

Д. А - 2,4; Б - 3

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

А. 600;

Б. 12;

В. 545;

Г. 61 Ген:

1. BRAF

2. NRAS

3. PIK3CA

4. KRAS

А. А - 3; Б - 4; В - 1; Г - 2

Б. А - 2; Б - 4; В - 3; Г - 1

В. А - 3; Б - 2; В - 4, Г - 1

Г. А - 1; Б - 4; В - 2, Г - 3

Д. А - 1; Б - 4; В - 3, Г - 2

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.;

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

А. Синдром Ли-Фраумени

Б. Синдром Линча

В. Синдром Коудена

Г. Синдром МЭН2Б

Д. Синдром Хиппеля-Линдау Исследуемые гены:

1. PTEN

2. VHL

3. MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

4. TP53

5. RET

А. А - 1; Б - 2; В - 3; Г - 4; Д - 5

Б. А - 5; Б - 2; В - 4; Г - 3; Д - 1

В. А - 4; Б - 3; В - 1; Г - 5; Д - 2

Г. А - 5; Б - 3; В - 1; Г - 2; Д - 4

Д. А - 4; Б - 3; В - 2; Г - 1; Д - 5

Протяженные делеции нескольких экзонов гена подряд возможно определить с помощью:

- А. секвенирования по Сэнгеру;
- Б. иммуногистохимического анализа;
- В. MLPA;
- Г. световой микроскопии;
- Д. секвенирования экзона (WES).

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. Ген:

А. SMARCB1

Б. SMARCA4 Заболевание:

1. Синдром Коффина-Сириса
2. Синдром предрасположенности к рабдиодным опухолям 1-го типа
3. Синдром предрасположенности к рабдоидным опухолям 2-го типа
4. Шванноматоз
5. Синдром Линча

А. А - 1,4; Б - 2,3

Б. А - 1,3; Б - 2,4

В. А - 1,2,4; Б - 1,3

Г. А - 1,3; Б - 2,5

Д. А - 2,5; Б - 1,3,4

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.

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

- А. лимфоцитов периферической крови;
- Б. тканевых биоптатов;
- В. волосных луковиц;
- Г. кала;
- Д. буккального эпителия.

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. А1; Б5

Б. А2; Б4

В. А3; Б4

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. Хромосомные аномалии

А. Числовые

Б. Структурные Вариант мутации

1. делеция

2. триплоидия

3. моносомия

4. дупликация

5. изохромосома

6. инсерция

А. А - 1, 3; Б - 2, 6

Б. А - 2, 4; Б - 3, 5, 6

В. А - 1, 2; Б - 3, 4, 5

Г. А - 1; Б - 3, 5, 6

Д. А - 2, 3; Б - 1, 4, 5, 6

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

А. Получение информации

Б. Получение материала для исследования Разделение ПЦР по принципу решаемой задачи

1. Анализ уровня представленности транскриптов

2. in situ ПЦР

3. Клонирование ДНК

4. in vitro мутагенез

5. ДНК-диагностика в медицине

6. Генотипирование

7. Вычитающая гибридизация

А. А - 1, 2, 6, 7; Б - 3, 4, 5

Б. А - 1, 2; Б - 3, 4, 5, 6, 7

В. А - 1, 2, 5, 6; Б - 3, 4, 7

Г. А - 3, 4, 7; Б - 1, 2, 5, 6

Д. А - 6, 7; Б - 1, 2, 3, 4, 5

Для проведения цитогенетического анализа используют всё перечисленное, кроме:

А. клеток костного мозга;

Б. эритроцитов периферической крови;

В. лимфоцитов периферической крови;

Г. биоптата семенника;

Д. биоптата хориона.

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. 15-17-я

Б. 18-22-я Вид метода пренатальной диагностики

1. Хорионбиопсия

2. Амниоцентез

3. Кордоцентез

А. А - 2; Б - 1

Б. А - 1; Б - 3

В. А - 1; Б - 2

Г. А - 3; Б - 1

Д. А - 2; Б - 3

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

А. Галактоземия

Б. Болезнь Нимана – Пика тип А/В

В. Болезнь Гоше

Г. Болезнь Тея – Сакса Локализация гена, ассоциированного с патологией:

1. 11p15

2. 15q11

3. 1q22

4. 15q23-24

5. 9p13

А. А - 5; Б - 1; В - 2; Г - 4

Б. А - 1; Б - 3; В - 2; Г - 4

В. А - 1; Б - 3; В - 4; Г - 2

Г. А - 5; Б - 1; В - 3; Г - 4

Д. А - 4; Б - 1; В - 3; Г - 5

Массовому биохимическому скринингу подлежит заболевание:

А. нейрофиброматоз;

Б. гемохроматоз;

В. мукополисахаридозы;

Г. фенилкетонурия;

Д. мышечная дистрофия Дюшенна.

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

Б. А - 1; Б - 4; В - 2, Г - 5; Д - 3

В. А - 3; Б - 4; В - 2, Г - 5; Д - 1

Г. А - 5; Б - 3; В - 4, Г - 2; Д - 1

Д. А - 3; Б - 4; В - 2, Г - 1; Д - 5

«Золотым стандартом » диагностики хромосомных болезней является

- А. флуоресцентная гибридизация in situ
- Б. полноэкзомное секвенирование
- В. полногеномное секвенирование
- Г. GTG-анализ дифференциально окрашенных хромосом
- Д. секвенирование ДНК по Сэнгеру

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого буквенного компонента выберите соответствующий пронумерованный элемент. Каждый пронумерованный элемент может быть выбран один раз. Риск носительства мутантного гена у каждого из родственников женщины с муковисцидозом (единственный случай заболевания в семье):

- А. 100%
- Б. 50%
- В. 67%
- Г. 33% Родственники:

- 1. Отец
- 2. Мать
- 3. Дочь
- 4. Внук
- 5. Брат
- 6. Племянники

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

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

- А. X
- Б. Y Типы хромосом
- 1. Субметацентрик среднего размера
- 2. Малый метацентрик
- 3. Крупный акроцентрик
- 4. Крупный метацентрик
- 5. Малый акроцентрик

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

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

А. Моносомия

Б. Парацентрическая инверсия

В. Перицентрическая инверсия Характеристика мутаций

1. Хромосомная мутация, при которой осуществляется поворот участка хромосомы на 180 градусов

2. Хромосомная мутация, точки разрывов которой локализованы на разных плечах (p- и q-) одной хромосомы

3. Хромосомная мутация, при которой точки разрывов локализованы на одном плече (либо p-, либо q-) хромосомы

4. Геномная мутация, при которой отсутствует одна из гомологичных хромосом

А. А - 1; Б - 2; В - 4

Б. А - 4; Б - 1, 3; В - 1, 2

В. А - 4; Б - 2; В - 1, 3

Г. А - 1; Б - 4; В - 3

Д. А - 2; Б - 3; В - 1

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. Неинвазивные

Б. Инвазивные Вид метода

1. Биохимический скрининг сывороточных маркеров

2. Биопсия ворсин хориона

3. Амниоцентез

4. УЗИ плода

5. НИПТ

А. А - 3; Б - 1, 2, 4, 5

Б. А - 2, 5; Б - 1, 3, 4

В. А - 1, 4, 5; Б - 2, 3

Г. А - 1; Б - 2, 3, 4, 5

Д. А - 2, 3, 4; Б - 1, 5

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.

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

А. Гепато-церебральная дегенерация

Б. Хорея Гентингтона Клинические проявления

1. Недостаточность Cu^{2+} -транспортирующей АТФ-азы, цитохромоксидазы в крови

2. Снижение содержания гамма-аминомасляной кислоты, глутаматдекарбоксилазы, вещества Р, энкефалинов в базальных ганглиях мозга

3. Цирроз печени

4. Выраженные нарушения поведения, деменция

5. Роговичное кольцо Кайзера – Флейшера

А. А - 1, 3, 5; Б - 2, 4

Б. А - 1; Б - 2, 3, 4, 5

В. А - 1, 2, 4, 5; Б - 3

Г. А - 2, 3, 4, 5; Б - 1

Д. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5

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

А. Гаплоидный

Б. Диплоидный

В. Триплоидный Число хромосом

1. 22

2. 23

3. 46

4. 47

5. 69

А. А - 1; Б - 5; В - 5

Б. А - 2; Б - 3; В - 5

В. А - 1; Б - 2; В - 3

Г. А - 1; Б - 1, 2; В - 5

Д. А - 3; Б - 5; 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. Ген

А. KRAS

Б. BRAF

В. EGFR Горячие точки мутагенеза в опухолях

1. экзон 15

2. экзоны 2-4

3. экзоны 5-9

4. экзоны 18-21

А. А - 1; Б - 2; В - 4

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 2; Б - 4; В - 3

Г. А - 2; Б - 1; В - 4

Д. А - 4; Б - 1; В - 2

Установите соответствие между представленными позициями. Для каждого пронумерованного элемента выберите буквенный компонент. Пронумерованный элемент может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран вовсе. Герминальный генетический вариант:

А. Указывают в заключении;

Б. Не указывают в заключении. Уровень патогенности:

1. патогенный;

2. вероятно патогенный;

3. неопределенного значения;

4. вероятно доброкачественный;

5. доброкачественный.

А. А - 1, 4, 5; Б - 2, 3

Б. А - 1, 2; Б - 3, 4, 5

В. А - 1, 2; Б - 4, 5

Г. А - 1, 2, 3; Б - 4, 5

Д. А - 1; Б - 2, 3, 4, 5

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

А. I (родители, сибсы, дети)

Б. II (дяди-тети, племянники-племянницы, бабушки-дедушки, внуки-внучки, полусибсы)

В. III (двоюродные сибсы, прадедушки-прабабушки, правнуки-правнучки). Доля идентичных генов:

1. $1/8$

2. $1/4$

3. $1/2$

А. А - 1; Б - 2; В - 3

Б. А - 3; Б - 2; В - 1

В. А - 2; Б - 1; В - 3

Г. А - 3; Б - 1; В - 2

Д. А - 2; Б - 3; В - 1

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.

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

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 - 1; В - 2

Б. А - 1; Б - 2; В - 3

В. А - 2; Б - 3; В - 1

Г. А - 3; Б - 2; В - 1

Д. А - 2; Б - 1; В - 3

У новорожденного мальчика с одной х и тремя у-хромосомами в кариотипе фенотипически может проявиться синдром

- А. Полисомии Y
- Б. Трипло-Х
- В. Шерешевского-Тернера
- Г. Клайнфельтера

Количество пар хромосом в группе «f» у человека равно

- А. 2
- Б. 5
- В. 4
- Г. 3

Триплетом называют

- А. Форму тРНК
- Б. Три одинаковых нуклеотида
- В. Три последовательно расположенные нуклеотида, кодирующие одну аминокислоту
- Г. Три последовательно расположенные аминокислоты

К преимуществам метода флуоресцентной гибридизации in situ (fish), по сравнению с анализом дифференциально окрашенных хромосом, не относят

- А. Низкую стоимость реагентов и расходных материалов
- Б. Более высокую разрешающую способность и возможность выявить хромосомные aberrации, не определяемые при анализе дифференциально окрашенных хромосом
- В. Более высокую чувствительность
- Г. Возможность проведения исследования в интерфазе клеточного цикла, в том числе на цитологических мазках, гистологических срезах

Технология ПЦР в режиме «реального времени» предполагает получение

- А. Только полуколичественного результата
- Б. Только количественного результата
- В. Качественного и количественного результата
- Г. Только качественного результата

Потеря или снижение количества белкового продукта при болезнях экспансии связано с увеличением числа копий tandemных повторов днк преимущественно

- А. В гетерохроматиновых областях хромосом
- Б. В кодирующих областях генов (экзонах)
- В. В теломерных областях хромосом
- Г. В регуляторных областях генов (промоторах, интронах)

Внутрихромосомные перестройки представляют собой изменения

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

Биологической функцией системы crispr/cas9 является

- А. Расщепление плазмидной ДНК для встраивания кодируемых ими полезных для бактерии признаков в собственный геном
- Б. Фрагментация ДНК эукариотической клетки в специфическом локусе для встраивания генома аденоассоциированных вирусов
- В. Защита прокариотической клетки от вирусов путем расщепления нуклеиновых кислот
- Г. Расщепление бактериальной геномной ДНК по кодируемым в CRISPR кассете последовательностям в процессе деления клетки

Число пар гомологичных хромосом женщины при нормальном кариотипе равно

- А. 22
- Б. 46
- В. 44
- Г. 23

Признаком аутосомно-доминантного наследования является

- А. 50% Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов
- Б. Отсутствие вертикальной передачи болезни в родословной
- В. Проявление патологического состояния в зависимости от пола
- Г. 25% Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов

Для исключения гомоцистинурии необходимо

- А. Исследовать концентрацию оксипролина в моче
- Б. Провести электрофорез гликозаминогликанов
- В. Определить активность лизосомных ферментов
- Г. Исследовать спектр аминокислот в биологических жидкостях

Способом взятия крови при инвазивном методе пренатальной диагностики является

- А. Внутривенный
- Б. Ретроренальный
- В. Ретроперитонеальный
- Г. Трансабдоминальный

Пробирка для забора буккального эпителия для выделения геномной днк может содержать

- А. Фосфатный буфер
- Б. Литий хлор
- В. Гепарин
- Г. Цитрат натрия

Заболеванием, связанным с геномным импринтингом, является синдром

- А. Марфана
- Б. Прадера-Вилли
- В. Клайнфельтера
- Г. Шерешевского-Тернера

Лаборатория в составе лечебного учреждения функционирует на правах

- А. Клинического отделения
- Б. Юридического лица
- В. Параклинической службы
- Г. Самостоятельной организации

При определении зиготности близнецов наиболее точен

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

У супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови

- А. А
- Б. АВ
- В. 0
- Г. В

Субъектами обязательного медицинского страхования являются

- А. Лица, временно выезжающие за пределы россии
- Б. Страховые медицинские организации
- В. Медицинские организации
- Г. Застрахованные лица, страхователи, федеральный фонд ОМС

Диагностика криптических делеций, размером менее 1 млн.п.н. В кариотипе возможна с применением метода

- А. Сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)
- Б. Массового параллельного секвенирования (MPS)
- В. Хромосомной микродиссекции с обратным окрашиванием хромосом
- Г. Многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

К методам косвенной днк-диагностики относится

- А. Электрофорез
- Б. Анализ микросателлитного полиморфизма
- В. Секвенирование ДНК
- Г. Метод однокитевого конформационного полиморфизма

Кариотип 47,ху,+18 соответствует синдрому

- А. Клайнфельтера
- Б. Дауна
- В. Шерешевского-Тернера
- Г. Эдварса

Парацентрические инверсии представляют собой поворот фрагмента хромосомы на 180 градусов, с точками разрыва

- А. В р-плечах двух негомологичных хромосом
- Б. В обоих плечах хромосомы
- В. В q-плечах двух негомологичных хромосом
- Г. Только в одном из плечей хромосомы

Синдром прадера-вилли развивается по причине

- А. Отсутствия отцовской копии участка хромосомы 15q11-13
- Б. Нарушения процесса репарации в отцовском мейозе
- В. Многократного увеличения повторов в участке хромосомы 15q11-13
- Г. Трисомии по 13-ой хромосоме, унаследованной от отца

Метод сравнительной геномной гибридизации (array-cgh) позволяет выявлять

- А. Сбалансированные хромосомные перестройки
- Б. Микроделеции и микродупликации генетического материала
- В. Однонуклеотидные полиморфизмы
- Г. Низкопроцентный хромосомный мозаицизм

Тип наследования фенилкетонурии

- А. Голандрический
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Митохондриальный
- Г. Аутосомно-доминантный

Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток показана больным мукополисахаридозом I типа при нормальных и субнормальных показателях развития в возрасте до (в годах)

- А. 5
- Б. 1
- В. 2
- Г. 7

К активации протоонкогена может приводить

- А. Инактивирующая мутация в гетерозиготном состоянии
- Б. Активирующая мутация в гетерозиготном состоянии
- В. Микросателлитная нестабильность
- Г. Метилирование промоторной области гена

Тип наследования гемофилии А

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

При семейном медуллярном раке щитовидной железы проводится поиск мутаций в гене

- А. ATM
- Б. PTEN
- В. NRAS
- Г. RET

Общее число хромосом в сбалансированном кариотипе с Робертсоновской транслокацией равно

- А. 47
- Б. 46
- В. 45
- Г. 48

При миопатии, связанной с накоплением липидов вследствие недостаточности флавинадениндинуклеотида, патогенные варианты могут быть обнаружены в гене

- А. DYSF
- Б. FKRP
- В. ENO3
- Г. FLAD1

К отличительной черте наивного плюрипотентного состояния относят

- А. Гипометилирование гистонов
- Б. Глобальное гипометилирование ДНК
- В. Большие участки эухроматина
- Г. Метилирование одной из X хромосом

Препаратами первой линии в лечении хронического миелоидного лейкоза являются

- А. Деметилирующие препараты
- Б. Ингибиторы тирозинкиназ
- В. Гомеопатические средства
- Г. Препараты платины

Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации днк-библиотек, является

- А. Флуоресцентная in situ гибридизация
- Б. Спектральное кариотипирование хромосом
- В. Супрессионная in situ гибридизация
- Г. Сравнительная геномная гибридизация

К категории геномных мутаций относятся

- А. Только анеуплоидии
- Б. Анеуплоидии и полиплоидии
- В. Генные мутации, случайным образом распределенные по разным хромосомам набора
- Г. Только полиплоидии

Однородительская дисомия по типу гетеродисомии возникает вследствие

- А. Нарушения блока полиспермии
- Б. Слияния оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем
- В. Нерасхождения пары гомологичных хромосом во втором мейотическом делении
- Г. Нерасхождения пары гомологичных хромосом в первом мейотическом делении

Согласно международной цитогеномной номенклатуре хромосом человека, формулой триплоидного кариотипа с двумя х- и одной у-хромосомой является

- А. 69,XXX
- Б. 92,XXXX
- В. 46,XY
- Г. 69,XXY

Клиническая картина синдрома Клайнфельтера у новорожденных мальчиков характеризуется

- А. Аномалиями наружных гениталий
- Б. Лимфатическим отеком
- В. Практически нормальным фенотипом
- Г. Гинекомастией

Кровь для цитогенетического исследования забирают в

- А. Вакутейнер с цитратом
- Б. Сухую пробирку
- В. Вакутейнер с ЭДТА
- Г. Вакутейнер с гепарином

Тройной тест на маркерные сывороточные белки в рамках пренатальной диагностики хромосомных нарушений у плода целесообразно проводить на сроке _____ недель беременности

- А. 15-18
- Б. 26
- В. 20-22
- Г. 30-32

Фенилкетонурия является заболеванием

- А. Комбинированным
- Б. Полигенным
- В. Мультигенным
- Г. Моногенным

Понятие воспроизводимости результатов лабораторных исследований включает

- А. Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале
- Б. Способность метода измерять лишь тот компонент, для определения которого он предназначен
- В. Соответствие среднего значения результатов повторных определений должной величине
- Г. Минимальное количество компонента, необходимое для определения

Укажите порядок клинических групп, в котором увеличивается частота хромосомных аномалий

- А. Анэмбрионии – неразвивающиеся беременности – спонтанные аборт
- Б. Неразвивающиеся беременности – спонтанные аборт – анэмбрионии
- В. Спонтанные аборт – анэмбрионии – неразвивающиеся беременности
- Г. Спонтанные аборт – неразвивающиеся беременности – анэмбрионии

При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается

- А. Только мужчине
- Б. Обоим супругам
- В. Родителям женщины
- Г. Только женщине

Чаще всего источником информации о кариотипе клеток зародыша при проведении преимплантационной генетической диагностики являются

- А. Бластомеры на 4-клеточной стадии
- Б. Первое и второе полярное тельце
- В. Бластомеры в составе 8-клеточной морулы на 3 день развития и биоптат трофэктодермы на 5-6 день развития
- Г. Бластомеры на 2-клеточной стадии

В диагностике болезни помпе используют определение активности фермента

- А. Альфа-галактозидазы
- Б. Альфа-глюкозидазы
- В. Сфингомиелиназы
- Г. Альфа-идуронидазы

У новорожденного мальчика с дисомией x-хромосомы в кариотипе фенотипически будет проявляться синдром

- А. Клайнфельтера
- Б. Трипло-Х
- В. Патау
- Г. Шерешевского-Тернера

В процессе проведения ПЦР достраивание нуклеотидной цепи начинается с небольших фрагментов днк, которые ограничивают целевую область амплификации и относятся к

- А. Сайленсерам
- Б. Праймерам
- В. Энхансерам
- Г. Промоторам

Метод проточной цитометрии позволяет охарактеризовать каждую клетку в

- А. Органоиде
- Б. Клеточной культуре
- В. Живой ткани
- Г. Суспензии клеток

Экзоном называют участок гена, который

- А. Кодировует последовательность зрелой мРНК
- Б. Является кодоном мРНК
- В. Не имеет комплементарной последовательности в зрелой мРНК
- Г. Является единицей транскрипции

Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией, составляет (в процентах)

- А. 0
- Б. 50
- В. 75
- Г. 25

Критической областью, ответственной за проявление фенотипа синдрома дауна, является

- А. 21P12
- Б. 21Q22
- В. 18Q11
- Г. 12P21

Формула кариотипа 46,хх,inv(3)(q21q26.2) указывает на наличие

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

Реализация этического принципа соблюдения автономии личности при медико-генетическом консультировании обеспечивается

- А. Недирективным характером консультирования
- Б. Влиянием, оказываемым врачом на решение и выбор пациентов
- В. Защитой частной жизни пациента от вмешательства третьих сторон
- Г. Учетом интересов общества

У человека митохондриальная днк наследуется

- А. По отцовской линии
- Б. Случайным образом от любого из родителей
- В. По материнской линии
- Г. В равной степени от обоих родителей

При каком типе мукополисахариды при проведении электрофореза глюкозаминогликаны выявляют изолированное повышение экскреции дерматансульфата с мочой?

- А. IV
- Б. II
- В. III
- Г. VI

Лабораторная мебель, оборудование и принадлежности должны иметь маркировку зоны
в

- А. Зоне учета результатов
- Б. Каждой рабочей зоне
- В. Зоне приема и регистрации
- Г. Зоне выделения нуклеиновых кислот

Не имеет смысла редактировать геном для лечения

- А. Муковисцидоза
- Б. ОРВИ
- В. Миодистрофии Дюшенна
- Г. ВИЧ-инфекции

Периферическую или пуповинную кровь на кариотипирование забирают в пробирку с антикоагулянтом

- А. Фторид натрия
- Б. ЭДТА
- В. Гепарин
- Г. Цитрат натрия

Пятна крови на фильтровальной бумаге высушивают

- А. В потоке теплого воздуха
- Б. В термостате при температуре +37°C
- В. В термостате при температуре +42°C
- Г. При комнатной температуре

Для рутинной окраски хромосом чаще всего используют краситель

- А. Акридиновый оранжевый
- Б. Серебро
- В. Гимза
- Г. Hoechst 33258

Особь с одинаковыми аллелями одного гена называется

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

В культивированных клетках амниотической жидкости невозможно провести определение

- А. Активности ферментов
- Б. X- и Y-полового хроматина
- В. Альфа-фетотопротейна
- Г. Кариотипа

Одинаковый генетический код у всех живых организмов представляет собой явление

- А. Плейотропности
- Б. Универсальности
- В. Специфичности
- Г. Вырожденности

Идентификация хромосом, вовлеченных в комплексную хромосомную перестройку, возможна с помощью

- А. Хромосомной микродиссекции
- Б. Сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения (HR-CGH)
- В. Спектрального кариотипирования (SKY)
- Г. Микроматричного хромосомного анализа

Все виды отходов, в которых содержание радионуклидов превышает допустимые уровни, установленные нрб, относятся к классу медицинских отходов

- А. Г
- Б. Б
- В. В
- Г. Д

Областью применения многоцветного fish (mfish) является

- А. Детекция хромосомных микроделений
- Б. Диагностика перичентрических инверсий
- В. Диагностика парацентрических инверсий
- Г. Анализ комплексных хромосомных перестроек

Вероятность заболевания детей, отец и мать которых являются гетерозиготными носителями аномального аутосомно-рецессивного гена, составляет (в процентах)

- А. 33
- Б. 75
- В. 25
- Г. 50

При болезнях недостаточности ферментов дыхательной цепи дифференциальную диагностику необходимо проводить с

- А. Лизосомными заболеваниями
- Б. Пероксисомными заболеваниями
- В. Хромосомными синдромами
- Г. Нервно-мышечными заболеваниями

Cas9 является

- А. Белком
- Б. Жиром
- В. Углеводом
- Г. Нуклеиновой кислотой

Префиксацией называется замена части

- А. Гипотонического раствора фиксатором
- Б. Культуральной среды фиксатором
- В. Фиксатора дистиллированной водой
- Г. Гипотонического раствора уксусной кислотой

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

- А. POMT1
- Б. SCARMD2
- В. SCARMD1
- Г. MYOT

Праймеры для ПЦР необходимы

- А. Так как ДНК-полимераза нуждается в затравке для начала синтеза новой цепи
- Б. Как стабилизаторы ДНК-полимеразы
- В. Как источник нуклеотидов для синтеза новой цепи ДНК
- Г. Для стабилизации одноцепочечных молекул ДНК

В робертсоновскую транслокацию вовлекаются _____ хромосомы

- А. 13,14,15,21,22
- Б. 1,2,3,6,7,9
- В. X,Y
- Г. 4,5,16,17,18

Цитогенетический механизм формирования однородительской дисомии хромосом

- А. Нерасхождение сестринских хроматид в мейозе II
- Б. Повышение частоты сестринских хроматидных обменов
- В. Нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I
- Г. Коррекция трисомии мейотического происхождения

Число хромосом в гамете человека

- А. Тетраплоидное
- Б. Гаплоидное
- В. Полиплоидное
- Г. Диплоидное

Последовательностью рнк, содержащей интроны, является

- А. Транспортная РНК (тРНК)
- Б. Первичный РНК-транскрипт (пре-мРНК)
- В. Рибосомальная РНК (рРНК)
- Г. Матричная РНК (мРНК)

Преимплантационная генетическая диагностика трисомии 21 на ядрах бластомеров возможна с использованием

- А. Уникального локус-специфичного ДНК-зонда
- Б. Хромосомной микродиссекции
- В. Центромеро-специфичного ДНК зонда
- Г. Мультицветной FISH

Репликацию митохондриальной днк осуществляет днк-полимераза

- А. Гамма
- Б. Тета
- В. Альфа
- Г. Бета

Какие хромосомы имеют генетически идентичные плечи?

- А. Акроцентрические
- Б. Изохромосомы
- В. Субметацентрические
- Г. Метacentрические

В-талассемия обусловлена

- А. Изменением первичной структуры α -цепей гемоглобина
- Б. Недостаточностью синтеза β -цепей гемоглобина
- В. Изменением первичной структуры β -цепей гемоглобина
- Г. Недостаточностью синтеза α -цепей гемоглобина

К универсальному компоненту системы репарации, распознающему двунитевые разрывы днк, мутации в гене которого приводят к развитию одной из наследственных форм атаксии, относится

- А. АТМ-киназа
- Б. АТР-киназа
- В. Белок р53
- Г. Топоизомераза II

Доминирующим способом репарации двуцепочечных разрывов днк является

- А. Эксцизионная репарация
- Б. Негомологичное соединение концов
- В. Мismatch-репарация
- Г. SOS репарация

«Лицевой фенотип» является высокоинформативным признаком при синдроме

- А. Линча
- Б. Вильямса
- В. Диджорджи
- Г. Ли – Фраумени

Согласно международной цитогеномной номенклатуре хромосом человека, формулой женского кариотипа с кольцевой хромосомой неизвестного происхождения и маркерной хромосомой является

- А. 48,XX,mar+,r+
- Б. 48,XX, +mar, +r
- В. 48,XX,+r,+mar
- Г. 48,XX,r+, mar+

Применение хромосомного микроматричного анализа позволяет

- А. Выявить хромосомный дисбаланс
- Б. Сделать заключение о кариотипе
- В. Дать полное молекулярное описание мутаций при различных наследственных дефектах
- Г. Выявить носительство аутосомно-рецессивного гена

Тетраплоидия возникает в случае наличия в кариотипе

- А. Лишних 23 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- Б. Структурной перестройки в пределах одной пары гомологичных хромосом
- В. Лишних 46 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- Г. Структурной перестройки в пределах двух пар нехомологичных хромосом

Эффектом гиперметилирования в злокачественной клетке является

- А. Экспрессия в нецелевом типе клеток
- Б. Нестабильность генома
- В. Активация мобильных элементов
- Г. Постоянное деление клетки

Типом геномных мутаций у больных с синдромом дауна является

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

При выявлении мутации в генах *brca1* и *brca2* может быть рекомендована профилактическая

- А. Спленэктомия
- Б. Мастэктомия
- В. Пневмэктомия
- Г. Энтерэктомия

Укажите все возможные варианты кариотипов при полном пузырном заносе

- А. 46,XX, 46,XY
- Б. 69,XXX, 69,XXY
- В. 69,XXY, 46,XY
- Г. 69,XXX, 46,XX

Погрешностью результата измерений является

- А. Разность показаний двух однотипных приборов, полученная на одной и той же пробе
- Б. Отклонение результатов измерений от истинного (действительного) значения
- В. Отклонение результатов последовательных измерений одной и той же пробы
- Г. Разность показаний двух разных приборов, полученная на одной и той же пробе

Транслокация bcr/abl характерна для

- А. Ретинобластомы
- Б. Хронического миелоидного лейкоза
- В. Острого нелимфобластного лейкоза
- Г. Лимфобластного лейкоза

Под трисомией понимают

- А. Наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- Б. Геномную мутацию, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом
- В. Отсутствие одной из гомологичных хромосом
- Г. Наличие четырех и более копий гомологичных хромосом

Наиболее частой причиной развития болезни нимуна-пика тип с являются биаллельные мутации в гене

- А. NPC2
- Б. SMPD1
- В. NPC1
- Г. GAA

Белки семейства cas в природе встречаются у

- А. Грибов
- Б. Бактерий
- В. Эукариот
- Г. Вирусов

Последовательное нерасхождение хромосом в мейозе представляет собой

- А. Редукционное деление
- Б. Нерасхождение во втором делении
- В. Нерасхождение в обоих делениях
- Г. Нерасхождение в первом делении

[Вернуться в начало](#)