**Тесты для подготовки к дифференцированному зачету по дисциплине «генетика человека с основами медицинской генетики»**

**Преподаватель Левенец О.В.**

**Выбрать один правильный ответ**

1. Наследственная информация заключена
а) в молекуле рРНК

б) в структуре белка

в) в последовательности нуклеотидов ДНК
г) в молекуле тРНК

2. Сколько хромосом в половых клетках человека?
а) 46 хромосом

б) 92 хромосомы

в) 23 хромосомы

г) 25 хромосом

3. Три нуклеотида в молекуле мРНК, соответствующие одной аминокислоте, называют

а) кодоном

б) генетическим кодом
в) геном

г) генотипом

4. Появление потомства с одинаковым фенотипом и одинаковым генотипом
свидетельствует о проявлении закона

а) расщепления

б) доминирования

в) сцепленного наследования
г) независимого наследования

5. Тип взаимодействия неаллельных генов, при котором несколько генов одинаково влияют на один признак

а) кодоминирование

б) комплементарность

в) эпистаз

г) полимерия

6. Если один из родителей имеет первую группу крови (I0I0), а другой - четвертую (IАIВ), то ребенок может иметь группу:

a) l, 2, 3, 4

б) 2, 3

в) 1, 4

г) только 4

7. Изменения, которые не передаются по наследству, и возникают как
приспособления к внешней среде называют

а) неопределенными

б) индивидуальными

в) мутационными

г) модификационными

8. В семье сын и отец - гемофилики, мать здорова. Какова вероятность рождения здорового сына?

а) 25%

б) 0%

в) 100%

г) 50%

9. В семье оба родителя имеют веснушки, а у их сына веснушек нет. Какова
вероятность рождения в этой семье ребенка без веснушек?

а) 50%

б) 100%

в) 75%

г) 25%

10. Метод, используемый для диагностики наследственных болезней обмена веществ
а) цитогенетический

б) близнецовый

в) дерматоглифический
г) биохимический

11. Для диагностики какой болезни можно применить молекулярно- генетические методы?

а) синдром Патау
б) синдром Дауна
в) гемофилия

г) синдром дисомии по У-хромосоме

12. Каким символом обозначается кровнородственный брак:

а)

б)

в)

г)

13. Синдром Дауна - присутствие в кариотипе трех хромосом 21 пары - это пример
а) генной мутации

б) модификационной изменчивости
в) кроссинговера

г) геномной мутации

14. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?
а) 47, ХХ, +21

б) 47, ХХУ

в) 47, ХУ, +13

г) 45, Х0

15. На первом году жизни погибают
а) дети с синдромом Клайнфельтера
б) дети с синдромом Патау

в) дети с синдромом дисомии по У
г) дети с синдромом трисомии по Х

16. Отметьте фенотипические признаки, характерные для больных с синдромом Шерешевского-Тернера:

а) высокий рост, телосложение по мужскому типу, эпикант, гипертелоризм

б) антимонголоидный разрез глаз, птоз, низкий рост, короткая шея, широкая грудная клетка

в) микроцефалия, микрогения, лунообразное лицо, низко расположенные ушные раковины

г) монголоидный разрез глаз, плоское лицо, узкий скошенный лоб, большой складчатый язык, уменьшенные ушные раковины

17. К аутосомно-доминантным заболеваниям относится

а) синдром Марфана

б) альбинизм

в) миопатия Дюшенна
г) фенилкетонурия

18. Укажите тип наследования муковисцидоза
а) аутосомно-рецессивный

б) аутосомно-доминантный

в) Х-сцепленный

г) У-сцепленный

19. Какие из перечисленных проявлений характерны для больных с синдромом Марфана:

а) увеличение печени и селезенки, повышение уровня печеночных ферментов, развитие катаракты

б) высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудной клетки, подвывихи и вывихи хрусталиков, пороки сердца

в) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей

г) гипопигментация кожи и волос, задержка умственного развития, судорожные приступы

20. В каком случае нужно проводить анализ хромосом родителей?

а) наличие в анамнезе умерших детей с множественными врожденными пороками развития

б) хронический характер течения заболевания у ребенка, с началом в раннем детском возрасте

в) неврологические проявления у ребенка (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, повышение рефлексов)

г) у ребенка диагноз – «муковисцидоз»

21. К какой группе наследственных болезней относятся гипертоническая болезнь и бронхиальная астма?

а) генные болезни

б) болезни с наследственной предрасположенностью
в) митохондриальные болезни

г) хромосомные болезни

22. Дети с синдромом Дауна (трисомная форма) чаще рождаются у матерей…

а) 30-35 лет

б) старше 35 лет

в) 18-20лет

г) 25-30 лет

23. Мономеры, составляющие каждую из цепей ДНК, включают
а) азотистое основание, гексозу, остаток фосфорной кислоты
б) азотистое основание, пентозу, остаток фосфорной кислоты
в) азотистое основание, пентозу, остаток серной кислоты

г) пентозу, азотистое основание

24. «Подавляемый» признак одного из родителей Мендель назвал
а) рецессивным

б) гибридным

в) гомозиготным
г) доминантным
25. Фенотип - это

а) совокупность всех признаков и свойств организмов, сложившихся в процессе индивидуального развития

б) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства
в) совокупность всех генов одного организма

г) процесс возникновения мутаций

26. Расщепление во втором поколении по фенотипу 3:1 характерно для скрещивания
а) дигибридного

б) моногибридного
в) анализирующего
г) полигибридного

27. Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры:
а) метацентрические

б) акроцентрические

в) субметацентрические
г) дицентрические

28. Катаракта и полидактилия - доминантные признаки. Какова вероятность
рождения здорового ребенка, если отец ребенка унаследовал оба признака?

а) 25%

б) 0%

в) 50%

г) 100%

29. Как называется влияние одного гена на развитие нескольких признаков

а) неполное доминирование
б) плейотропное действие

в) полимерия

г) эпистаз

30. Если один из родителей имеет вторую группу крови (IАIА), а другой - третью (IВIВ), то ребенок может иметь группу…

а) 1, 2, 3, 4

б) 2, 3

в) 1, 4

г) только 4

31. Генные мутации возникают вследствие
а) изменения рациона питания

б) изменения числа хромосом

в) нарушения митоза или мейоза

г) изменения последовательности нуклеотидов в ДНК

32. Мутация, приводящая к утрате участка хромосомы или гена, называется
а) инверсией

б) дупликацией

в) делецией

г) транслокацией

33. Метод, который применяют для изучения наследования признаков сестрами или братьями, развивающимися из одной оплодотворенной яйцеклетки, называют
а) гибридологическим

б) генеалогическим

в) цитологическим
г) близнецовым

34. С помощью какого анализа можно окончательно диагностировать хромосомные болезни?

а) биохимический анализ крови
б) кариотипирование

в) иммуногенетический анализ

г) близнецовый анализ

35. Каким символом в родословной обозначается гетерозиготная носительница рецессивного гена в Х-хромосоме:

а)

б)

в)

г)

36. Какую из перечисленных наследственных болезней нельзя диагностировать с помощью методов ДНК-диагностики?

а) синдром «кошачьего крика»

б) фенилкетонурию

в) альбинизм

г) адреногенитальный синдром

37. Из перечисленных заболеваний выберите то, причиной которого является хромосомная мутация:

а) синдром Патау

б) синдром Шерешевского - Тернера
в) болезнь Дауна (трисомия 21)

г) синдром "кошачьего крика"

38. Гипоплазия половых желез является главным клиническим признаком…
а) синдрома Патау

б) синдрома Клайнфельтера
в) синдрома трисомии по Х-хромосоме
г) нейрофиброматоза

39. Укажите тип наследования альбинизма
а) аутосомно-доминантный

б) сцепленный с полом доминантный
в) аутосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

40. Какой кариотип характерен для больного ребенка с синдромом Эдвардса
а) 47, ХХ, +13

б) 46, ХХ, + 9р

в) 47, ХХХ

г) 47, ХХ, +18

41. Какие из перечисленных проявлений являются диагностическими признаками нейрофиброматоза?

а) уплотнение икроножных мыщц, увеличение их объема, поясничный лордоз

б) пигментные пятна типа «кофе с молоком», опухоли на коже, изменения костной системы, неглубокая умственная отсталость

в) арахнодактилия, гиперподвижность суставов, симптом «запястья», искривление позвоночника, миопия, глухота

г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей

42. При привычном невынашивании беременности и в случаях мертворождений цитогенетическое обследование назначается:

а) обоим супругам

б) одной женщине

в) родителям женщины
г) родителям мужчины

43. Укажите правильную запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом
а) 46, ХХ/47, ХХУ

б) 46, ХХ/46, ХУ

в) 45, ХО/46, ХУ

г) 47, ХХУ

44. Показанием для прерывания беременности является:
а) диагностированная анэнцефалия у плода

б) самопроизвольный выкидыш в анамнезе

в) двусторонняя расщелина губы и неба у плода
г) супруги - двоюродные сибсы

45. Укажите теоретически ожидаемое расщепление по фенотипам в потомстве, если известно, что оба родителя - кареглазые правши (доминантные признаки), гетерозиготные по обоим признакам.

а) 9 : 3 : 3: 1

б) 1 : 2 : 1

в) 3 : 1

г) 1 : 1 : 1: 1

46. Примером кодоминирования у человека является наследование
а) дальтонизма

б) групп крови система АВО
в) гемофилии

г) половых хромосом

47. Из оплодотворенной яйцеклетки человека разовьется зародыш мужского
пола, если после оплодотворения в зиготе будет

а) 22 аутосомы + ХХ

б) 22 аутосомы + ХУ

в) 44 аутосомы + ХУ

г) 44 аутосомы + Х

48. Определите генотип родителей, если известно, что все сыновья в этой
семье страдают дальтонизмом (ген дальтонизма d), а все дочери -
носительницы данного признака.

а) мать ХDХd, отец ХdУ

б) мать ХDХd, отец ХDУ

в) мать ХDХD, отец ХDУ

г) мaть ХdХd, отец ХDУ

49. В семье здоровых родителей родился третий ребенок, у которого выявлена
фенилкетонурия. Какова вероятность, что родители являются носителями этого
гена?

а) 25%

б) 0%

в) 100%
г) 50%

50. Генотип человека, имеющего третью группу крови:
а) i0i0

б) IBi0 или IBIB
в) IAIA или IAi0
г) IAIB

51. Укажите летальный кариотип

а) 45, 0У

б) 47, ХУ,+21

в) 45, Х0

г) 47, ХХУ

52. Три гомологичные хромосомы имеются в кариотипе…

а) мужчины с синдромом Клайнфельтера, кариотип 48, ХХХУ
б) женщины с синдромом Шерешевского-Тернера, кариотип 45, ХО

в) триплоидного эмбриона

г) тройни близнецов

53. Укажите аутосомно-рецессивное заболевание

а) муковисцидоз

б) мышечная дистрофия Дюшенна

в) ахондроплазия (дистрофическая карликовость)

г) серповидно-клеточная анемия

54. Назовите клетки организма человека, которые проще всего использовать
для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных
болезней

а) клетки костного мозга
б) клетки крови

в) клетки кожи, волос и слизистых
г) половые клетки

55. При диагностике какого заболевания можно проводить анализ полового хроматина?

а) синдром "кошачьего крика"

б) синдром Патау

в) синдром Шерешевского - Тернера
г) синдром Дауна

56. Укажите тип наследования мышечной дистрофии Дюшенна

а) аутосомно-доминантный

б) Х-сцепленный доминантный

в) аутосомно-рецессивный

г) Х-сцепленный рецессивный

57. Сибсы - это:

а) братья и сестры пробанда
б) все родственники пробанда
в) дяди и тети пробанда

г) родители пробанда

58. Отметьте, какое из перечисленных заболеваний связаны с нарушением
числа половых хромосом:

а) синдром Дауна

б) синдром Клайнфельтера
в) гемофилия

г) дальтонизм .

59. Из перечисленных заболеваний выберите то, причиной которого являются
хромосомная мутация:

а) синдром Патау

б) синдром Шерешевского - Тернера
в) болезнь Дауна

г) синдром "кошачьего крика"

60. Брахицефалия – это:

а) расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

б) широкое расстояние между 1-м и 2-м пальцами стопы

в) преобладание продольных размеров головы над поперечными

г) увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера

61. Укажите тип наследования муковисцидоза

а) аутосомно-доминантный
б) аутосомно-рецессивный

в) Х-сцепленный доминантный
г) Х-сцепленный рецессивный

62. Укажите кариотип ребенка с синдромом Патау
а) 47, ХХ,+18

б) 47, ХУ,+13

в) 46, ХХ, 5р-

г) 47, ХХУ

63. Гипертоническая болезнь, эпилепсия, язвенная болезнь - это

а) генные болезни

б) мультифакториальные болезни
в) митохондриальные болезни

г) хромосомные болезни

64. Что изучает медицинская генетика?
а) заболевания животных

б) роль наследственности в возникновении патологии человека

в) инфекционные болезни человека

г) болезни периода новорожденности

65. Гаплоидный набор хромосом образуется в результате
а) мейоза

б) митоза

в) деления аутосом

г) деления половых хромосом

66. При образовании дизиготных близнецов

а) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
б) одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами

в) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами
г) нет правильного ответа

67. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно

а) родители больного ребёнка фенотипически здоровы, но аналогичное
заболевание встречается у сибсов пробанда

б) сын никогда не наследует заболевание от отца

в) заболевание встречается одинаково часто и у мужчин, и у женщин
г) все дочери больно отца - носительницы

68. Цитогенетическими методами диагностируют
а) наследственные дефекты обмена веществ

б) мультифакториальные болезни

в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом
г) инфекционные болезни

69. Показания для биохимического исследования

а) задержка психического развития в сочетании с мочекислым диатезом
б) гипопигментация волос и кожи, задержка моторного и речевого развития

в) олигофрения (умственное недоразвитие) в сочетании с общим нарушением развития органов или тканей

г) все вышеперечисленное

70. Для выявления какого наследственного заболевания проводят массовое обследование новорожденных?
а) адреногенитальный синдром

б) муковисцидоз

в) фенилкетонурия

г) все вышеперечисленные

71. Для наследственной патологии характерно

а) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
б) острое течение

в) благоприятный исход заболевания
г) отсутствие хронизации процесса

72. Укажите кариотип ребенка с транслокационным вариантом синдрома Патау
а) 45, ХУ, t (21/14)

б) 46, ХХ, t (21/13)

в) 46, ХХ/45, ХО

г) 46, ХУ, t (13/14)

73. Какие мутации не встречаются у живорожденных детей?
а) моносомии по аутосомам

б) трисомии по половым хромосомам
в) трисомии по аутосомам

г) моносомии по Х-хромосоме

74. Моносомик – это индивид с набором хромосом:

а) 2n + 2

б) 2n + 1

в) 2n - 1

г) 2n - 2

75. Пробанд - это:

а) индивид, лично обследованный врачом

б) индивид, обратившийся в медико-генетическую консультацию

в) лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика

г) лицо, с которого начинается сбор родословной

76. Братья и сестры в родословной располагаются:

а) беспорядочно

б) в порядке рождения справа налево

в) в порядке рождения слева направо

г) по вертикали

77. Анофтальмия – это:

а) врожденное отсутствие одного или обоих глазных яблок

б) врожденное отсутствие радужки

в) уменьшенное расстояние между внутренними краями глазниц

г) малые размеры нижней челюсти

78. Укажите вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна при наличии у матери сбалансированной транслокации - 45 ХХ, t (21/21):

а) 0%

б) 33%

в) общепопуляционная вероятность

г) 100%

79. Укажите мультифакториальную болезнь
а) семейная гиперхолестеринемия

б) галактоземия

в) сахарный диабет
г) муковисцидоз

80. С помощью УЗИ у плода можно выявить…
а) анэнцефалию

б) фенилкетонурию
в) муковисцидоз

г) синдром Марфана

81. С помощью биопсии хориона можно выявить…

а) наследственные дефекты обмена веществ и хромосомные синдромы плода
б) множественные врождённые пороки развития

в) многоплодную беременность

г) изолированные врождённые пороки развития

82. Наследственная болезнь, поддающаяся коррекции с помощью диеты
а) нейрофиброматоз

б) фенилкетонурия

в) муковисцидоз

г) синдром умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой

83. Препараты мужских половых гормонов назначают…

а) больным с синдромом Лежена

б) больным с синдромом Клайнфельтера
в) больным с синдромом Патау

г) больным с синдромом Эдвардса

84. При диагностике муковисцидоза в потовой жидкости определяют концентрацию ионов:

а) кальция и фосфора

б) натрия и магния

в) хлора и кальция

г) натрия и хлора

85. К мультифакториальным болезням относят
а) синдром Марфана

б) альбинизм

в) ишемическую болезнь сердца

г) нейрофиброматоз

86. Как называется хромосома, одно плечо которой значительно короче другого?

а) метацентрическая

б) акроцентрическая

в) субметацентрическая

г) аутосома

87. У здоровых родителей родился ребенок, больной муковисцидозом. Какова вероятность рождения второго ребенка с этим заболеванием?

а) 25%

б) 0%

в) 50%

г) 100%

88. Укажите признак, характеризующий аутосомно - доминантный тип
наследования:

а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но мать является
носительницей

б) сын наследует заболевания только от отца
в) сын наследует заболевание только от матери

г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

89. У женщины при исследовании кариотипа выявлена сбалансированная транслокация 45, ХХ, t (21/14). Какая хромосомная болезнь будет у её ребенка?

а) синдром Мартина-Белл

б) синдром Дауна

в) синдром Патау

г) синдром Эдвардса

90. Укажите наследственную болезнь с нарушением аминокислотного обмена

а) галактоземия

б) витамин Д-резистентный рахит

в) муковисцидоз

г) фенилкетонурия

91. Согласно закону Г. Менделя расщепление по фенотипу 3: 1 во втором поколении характерно для скрещивания
а) дигибридного

б) моногибридного
в) анализирующего
г) полигибридного

92. Как называется влияние одного гена на развитие нескольких признаков?

а) неполное доминирование
б) плейотропное действие

в) полимерия

г) эпистаз

93. Генные мутации возникают вследствие
а) изменения рациона питания

б) изменения числа хромосом

в) нарушения процессов митоза или мейоза

г) изменения последовательности нуклеотидов в ДНК

94. С помощью какого анализа можно окончательно диагностировать хромосомные болезни?

а) биохимический анализ крови
б) кариотипирование

в) иммуногенетический анализ
г) близнецовый анализ

95. Какой кариотип характерен для больного ребенка с синдромом Эдвардса
а) 47, ХУ, +18

б) 47, ХУ, +13

в) 47, ХХ, +21

г) 45, Х0

96. Сколько хромосом в половых клетках человека?
а) 46 хромосом

б) 92 хромосомы

в) 23 хромосомы

г) 25 хромосом

97. Синдром Дауна - присутствие в кариотипе трех хромосом 21 пары - это пример
а- генной мутации

б- модификационной изменчивости
в- кроссинговера

г- геномной мутации
98. Отметьте фенотипические признаки, характерные для больных с синдромом Шерешевского-Тернера:

а- высокий рост, телосложение по мужскому типу, эпикант, гипертелоризм

б- антимонголоидный разрез глаз, птоз, низкий рост, короткая шея, широкая грудная клетка

в- микроцефалия, микрогения, лунообразное лицо, низко расположенные ушные раковины

г- монголоидный разрез глаз, плоское лицо, узкий скошенный лоб, большой складчатый язык, уменьшенные ушные раковины

99. К аутосомно-доминантным заболеваниям относится

а- синдром Марфана

б- альбинизм

в- миопатия Дюшенна
г- фенилкетонурия

100. Укажите тип наследования муковисцидоза:
а- аутосомно-рецессивный

б- аутосомно-доминантный

в- Х-сцепленный

г- Y-сцепленный

101. Какие из перечисленных проявлений характерны для больных с синдромом Марфана:

а- увеличение печени и селезенки, повышение уровня печеночных ферментов, развитие катаракты

б- высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудной клетки, подвывихи и вывихи хрусталиков, пороки сердца

в- голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей

г- гипопигментация кожи и волос, задержка умственного развития, судорожные приступы

102. Цитогенетическими методами диагностируют
а) наследственные дефекты обмена веществ

б) мультифакториальные болезни

в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом
г) инфекционные болезни

103. Наследственная болезнь, поддающаяся коррекции с помощью диеты
а) нейрофиброматоз

б) фенилкетонурия

в) муковисцидоз

г) синдром умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой
104. Какие клетки обычно используются для проведения цитогенетического анализа?
а- лимфоциты крови

б- клетки костного мозга
в- эритроциты

г- мышечные клетки

105. Какое из перечисленных заболеваний связано с нарушением числа половых хромосом?

а- болезнь Дауна -

б- синдром Клайнфельтера

в- гемофилия

г- дальтонизм

106. При каком заболевании диагностическим методом является биохимическое исследование?
а- фенилкетонурия

б- синдром трисомии Х
в- нейрофиброматоз

г- дальтонизм

107. Руководит всеми жизненными процессами в клетке, является хранителем наследственной информации…
а) мембрана клетки

б) цитоплазма
в) ядро

г) вакуоль

108. Нуклеотид, содержащий урацил, входит в состав

а) РНК

б) ДНК

в) белков

г) аминокислот

109. Какие вещества выполняют в клетке информационную функцию?

а) белки

б) нуклеиновые кислоты

в) АТФ

г) липиды

110. Парные гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом, называют

а) аллельными

б) половые

в) сцепленными

г) аутосомы

111. В какой зоне при гаметогенезе происходит мейотическое деление клеток с уменьшением числа хромосом?
а) зона роста

б) зона размножения

в) зона созревания

г) зона формирования

112. Сколько нормальных яйцеклеток образуется из одного ооцита после двух делений мейоза?

а) 1

б) 2

в) 3

г) 4

113. Особь с генотипом ааВВ образует гаметы:

а) ааВ

б) ааВВ

в) аа

г) аВ

114. Расшифруйте кариотип человека: 45, Х0

а) нормальный женский кариотип

б) синдром Шерешевского-Тернера

в) синдром Дауна

г) фенилкетонурия у мужчины

115. Задержка прорезывания зубов с гипоплазией верхней челюсти и деформацией коленей – аутосомно-рецессивное заболевание. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать – носительница, а отец – болен.

а) 50%

б) 75%

в) 100 %

г) 25%

116. Органоиды, состоящие из двух неодинаковых по размеру микроскопических единиц:

а) лейкопласты

б) рибосомы

в) хромосомы

г) лизосомы

117. Какие мутации относятся к геномным?

а) изменение нуклеотидной последовательности ДНК

б) утрата одной хромосомы в диплоидном наборе

в) удвоение участка хромосомы

г) изменение структуры синтезируемых белков

118. Лица одного поколения располагаются в родословной схеме:

а) беспорядочно

б) в порядке рождаемости слева направо

в) в порядке рождаемости справа налево

г) по вертикали

119. Сцеплено с полом наследуется:

а) цвет глаз

б) коричневая окраска эмали

в) цвет волос

г) глухота

120. Чем характеризуется хромосомная мутация?

а) изменением нуклеотидной последовательности ДНК

б) утратой одной хромосомы в диплоидном наборе

в) удвоением участка хромосомы

г) изменением структуры синтезируемых белков

121. Пренатальная диагностика - это

а) предупреждение развития заболевания у ребёнка

б) мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске
рождения больного ребёнка

в) диагностика болезни у эмбриона или плода

г) оценка риска развития заболевания у будущего ребёнка

122. Метод пренатальной диагностики:

a) иммуногенетический

б) амниоцентез

в) биохимический

г) близнецовый

123. Установите генотипы родителей, имеющих группу крови II (А), если трое их детей имеют группу крови II (А), а четвертый ребенок – группу I (0).

a) IАIА и IАIА

б) IАIА и IOIO

в) IАIO и IАIO

г) IАIА и IАIO

124. Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации -

a) инверсия

б) дупликации

в) делеции

г) транслокации

125. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

a) 100%

б) 50%

в) 25%

г) 0%

126. При осмотре у новорожденного выявлены долихоцефалия, деформированные ушные раковины, флексорная деформация пальцев кисти, гипотрофия, при обследовании обнаружены врожденные пороки сердца и почек. Во время беременности у мамы отмечалось снижение хорионического гонадотропина в сыворотке крови. От пренатальной инвазивной диагностики женщина отказалась. Ваш предварительный диагноз?

a) синдром Эдвардса

б) синдром Патау

в) синдром «кошачьего крика

г) синдром Дауна

127. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

a) признак проявляется только у мужчин

б) женщины болеют тяжелее

в) родители больного ребенка - гетерозиготные носители

г) признак проявляется в каждом поколении

128. Ген является участком молекулы:

a) АТФ

б) углеводов

в) ДНК

г) белка

129. О наследственном характере заболевания свидетельствует:

а) высокая конкордантность болезни у разнояйцевых близнецов,

живущих в одинаковых условиях;

б) высокая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов,

живущих в разных, резко контрастирующих условиях;

в) низкая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов,

живущих в разных условиях;

г) низкая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов,

живущих в одинаковых условиях.

130. Хромосомной болезнью является:

а) фенилкетонурия

б) серповидно-клеточная анемия

в) гемофилия

г) синдром Клайнфельтера

131. По аутосомно-доминантному типу наследуется:

а) фенилкетонурия

б) гемофилия

в) дальтонизм

г) полидактилия

132. Для диагностики фенилкетонурии используют:

а) молекулярно-генетическую диагностику

б) скрининг новорожденных

в) определение содержания фенилаланингидроксилазы

г) определение содержания фенилаланина в крови

133. Аутосомно-доминантно наследуются:

а) ахондроплазия (дистрофическая карликовость)

б) хорея Гентингтона

в) серповидно-клеточная анемия

г) гемофилия

134. Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации -

а) инверсия

б) транслокации

в) дупликации

г) делеции

135. Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:

а) Клайнфельтера

б) Шерешевского – Тернера

в) Дауна

г) Эдварса

136. К заболеваниям с полигенным типом наследования не относится:

а) синдром Дауна

б) сахарный диабет I типа

в) аллергические болезни (атопии)

г) гипертоническая болезнь

137. Наследованные заболевания, вызванные мутацией в пределах одного гена:

а) хромосомные

б) моногенные

в) мультифакториальные

г) генеративные

138. Для фенилкетонурии характерно:

а) аутосомно-рецессивный тип наследования

б) аутосомно-доминантный тип наследования

в) гиперфенилаланинемия

г) слабоумие

139. Верно то, что:

а) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц;

б) ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц;

в) рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений;

г) ген, определяющий доминантную патологию, может не про-

являться в гетерозиготном генотипе.

140. По наследству не передаются следующие болезни:

а) геномные

б) генные

в) летальные

г) полудоминантные

141. По аутосомно-доминантному типу наследуется:

а) агаммаглобулинемия

б) полидактилия

в) альбинизм

г) алкаптонурия

142. По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

а) полидактили

б) альбинизм

в) дальтонизм

г) брахидактилия

143.Трисомия по половым хромосомам ХХY называется также синдромом...

а) Шерешевского-Тернера

б) Клайнфельтера

в) Эдвардса

г) Дауна

144. Нормальный слух у человека зависит от наличия в генотипе

двух доминантных неаллельных генов. Назовите форму взаимодействия

этих генов.

а) полное доминирование

б) комплементарное действие

в) полимерия

г) кодоминирование

145. Степень пигментации кожи у человека контролируется

тремя парами несцепленных генов, взаимодействующих по типу

полимерии. Пигментация кожи у человека с генотипом ААВВСС

будет:

а) черной (негроид)

б) белой (европеоид)

в) желтой (монголоид)

г) коричневой (мулат)

146. При каких генотипах матери и отца возможен резус-конфликт во время беременности?

а) мать Rh+(гомозигота), отец Rh- (гомозигота)

б) мать Rh+(гомозигота), отец Rh+ (гетерозигота)

в) мать Rh–, отец Rh+ (гомозигота)

г) мать Rh–, отец Rh–

147. Способность гена оказывать влияние на развитие нескольких признаков:

а) эпистаз

б) комплементарность

в) полимерия

г) плейотропия

148. Частота фенотипического проявления гена среди его носителей - это

а) сверхдоминирование

б) кодоминирование

в) экспрессивность

г) пенетрантность

149. Женщина с III (В), Rh- группами крови имеет ребенка со II (А)

группой крови. Ребенку поставлен диагноз гемолитической болезни

новорожденных. Причиной явился резус-конфликт. Какие группа крови

и резус-фактор отца?

а) I (0), Rh+

б) II (А), Rh+

в) III (B) , Rh+

г) I (0), Rh-

150. Степень выраженности признака – это

а) сверхдоминирование

б) кодоминирование

в) экспрессивность

г) пенетрантность

151. Генотип, аллельные гены которого имеют идентичную нуклеотидную последовательность

а) гомогаметный

б) гетерогаметный

в) гомозиготный

г) гетерозиготный

152. Аллельные гены отвечают

а) за развитие альтернативных вариантов одного признака

б) за развитие альтернативных вариантов нескольких признаков

в) за развитие альтернативных вариантов двух признаков

г) за развитие одного варианта признака

153. При аллельном взаимодействии генов в фенотипе проявляются оба признака. Это называется

а) кодоминирование

б) сверхдоминирование

в) полное доминирование

г) неполное доминирование

154. При аллельном взаимодействии генов экспрессия фенотипа гетерозигот такая же, как у гомозигот. Это называется

а) кодоминирование

б) сверхдоминирование

в) полное доминирование

г) неполное доминирование

155. Правило единообразия первого поколения проявится, если генотип одного из родителей аавв, а другого:

а) ААВв

б) ААВВ

в) АаВв

г) ааВв

156. В браке между мужчиной, гетерозиготного по гену глухоты, и гомозиготной женщиной доля гомозигот в потомстве составит:

а) 0%

б) 25%

в) 50%

г) 75%

157. У особи с генотипом Аавв образуются гаметы

а) Ав, вв

б) Ав, ав

в) Аа, вв

г) АВ, ав

158. Если гены, отвечающие за развитие нескольких признаков, расположены в одной хромосоме, то проявляется закон:

а) расщепления

б) неполного доминирования

в) сцепленного наследования

г) независимого наследования

159. Катаракта и полидактилия – доминантные признаки. Какова вероятность рождения здорового ребенка, если генотип отца – АаВв, а матери - аавв?

а) 100%

б) 50%

в) 25%

г) 0%

160. Аллельные гены

а) расположены в различных локусах гомологичных хромосом

б) расположены в различных локусах негомологичных хромосом

в) расположены в одной хромосоме

г) расположены в идентичных локусах гомологичных хромосом

161. В потомстве расщепление по фенотипу и генотипу не совпадает при

а) кодоминирование

б) сверхдоминирование

в) полное доминирование

г) неполное доминирование

162. При аллельном взаимодействии генов экспрессия фенотипа гетерозигот слабее, чем у доминантных гомозигот. Это называется

а) кодоминирование

б) сверхдоминирование

в) полное доминирование

г) неполное доминирование

163. Укажите генотип человека, если по фенотипу он светловолосый и голубоглазый (рецессивные признаки):

а) аавв

б) АаВв

в) ААВВ

г) ааВв

164. Совокупность генов, которую организм получает от родителей, называют:

а) наследственность

б) фенотип

в) генотип

г) изменчивость

165. Как обозначаются генотипы родителей при дигибридном скрещивании:

а) ВвВв х АаАа

б) АаВв х АаВв

в) Аааа х ВвВв

г) ааВа х ввАА

166. Наличие в гамете одного гена из каждой пары аллелей – это цитологическая основа:

а) гипотезы чистоты гамет

б) закона независимого наследования

в) закона сцепленного наследования

г) закона единообразия гибридов первого поколения

167. Частота перекреста между двумя генами, расположенными на одной хромосоме, зависит от:

а) доминантности и рецессивности этих генов

б) расстояния между этими генами

в) условий проведения скрещивания

г) количества генов в этой хромосоме

168. Состояние, диагностируемое у плода с помощью УЗИ:

а) фенилкетонурия

б) синдром Марфана

в) анэнцефалия

г) наследственные болезни крови

169. Генетический груз - это сумма мутаций:

а) доминантных

б) нейтральных

в) рецессивных в гетерозиготном состоянии

г) всех вредных

170. Определение концентрации альфа-фетопротеина в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

а) наследственных дефектов обмена аминокислот

б) наследственной патологии крови

в) пороков развития

г) наследственных дефектов обмена углеводов

171. Метод пренатальной диагностики:

а) близнецовый

б) иммуногенетический

в) биохимический

г) амниоцентез

172. Задачей близнецового анализа является:

а) определение характера наследственности признака

б) определение частоты встречаемости аллеля в популяции

в) определение ступени наследуемости признака

г) определение наличия патологии по другим признакам

173. Для диагностики хромосомных болезней человека используют метод:

а) генеалогический

б) цитогенетический

в) биохимический

г) популяционно-статистический

174. Дерматоглифический метод основан на исследовании:

а) ушей

б) кожного рисунка концевых фаланг пальцев рук и ладоней

в) глаз

г) волос

175. Для Х-сцепленного доминантного типа наследования характерно:

а) больной отец передает заболевание 100% дочерей

б) мужчина передает сыну заболевание в 50% случаев

в) частота заболеваний мужчин и женщин одинакова

г) женщина передает свое заболевание 25% дочерей и сыновей

176. Препарат, позволивший определить в 1956 г. точное число хромосом в кариотипе человека:

а) колхицин

б) цитоарсеин

в) фитогаммаглютинин

г) флюоресцентные красители

177. Метод, позволяющий выявить изменения в обмене веществ:

а) дерматоглифики

б) цитогенетический

в) близнецовый

г) биохимический

178. Цитогенетический метод основан на:

а) микроскопическом изучении структуры хромосомного набора

б) анализе генетических процессов в отдельных клетках

в) биологическом изучении структуры хромосомного набора

г) изучении отдельных хромосом клеток человека

179. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

а) болен только отец

б) родители гетерозиготные носители

в) инбридинг не влияет на частоту ген

г) несвойственно накопление гена в популяции

180. Расшифруйте генотип человека: 47, ХХ, +21

а) нормальный женский кариотип

б) синдром Шерешевского-Тёрнера

в) синдром Дауна

г) фенилкетонурия у мужчины

181. При диагностике каких болезней у пациента исследуют кариотип?

а) генных

б) хромосомных

в) инвазионных

г) болезней с наследственной предрасположенностью

182. Термин «эпистаз» определяет вид взаимодействия:

а) неаллельных доминантных генов, при котором эти гены взаимодополняют

друг друга и определяют развитие признака

б) неаллельных доминантных генов или рецессивных, при котором один ген

подавляет фенотипическое проявление другого гена

в) неаллельных генов, при котором два или несколько генов контролируют развитие одного признака

г) аллельных рецессивных генов, при котором эти гены взаимодополняют друг

183. Термин «полимерия» определяет:

а) подавление одним геном другого

б) взаимодополнение неаллельных генов

в) развитие одного признака, контролируемое несколькими парами неаллельных генов

г) промежуточный фенотипический эффект действия двух аллелей

184. Способность гена оказывать влияние на развитие нескольких признаков:

а) эпистаз

б) комплементарность

в) полимерия

г) плейотропия
185. Термин «комплементарность» определяет вид взаимодействия:

а) доминантных неаллельных генов, при котором эти гены взаимодополняют

друг друга и определяют развитие признака

б) неаллельных доминантных или рецессивных генов, при котором один ген

подавляет фенотипическое проявление другого гена

в) нескольких пар неаллельных генов, определяющих развитие одного признака

г) неаллельных доминантных генов, когда они фенотипически проявляются в

равной степени

186. В основе «бомбейского феномена» лежит:

а) комплементарность

б) полимерия

в) доминантный эпистаз

г) рецессивный эпистаз

187. Какой генотип может иметь женщина с отсутствием

грудного молока, если секреция молока определяется полимерными

генами, причем количество молока возрастает с увеличением числа

доминантных аллелей этих генов?

а) M1m1M2m2

б) m1m1M2m2

в) m1m1m2m2

г) M1M1m2m2

188. У человека с группой крови IAIB в эритроцитах одновременно

присутствуют антиген А и антиген В. Пример какого взаимодействия

генов представляет собой данное явление?

а) кодоминирование

б) комплементарность

в) неполное доминирование

г) полимерия

189. Ген одной аллельной пары подавляет действие гена другой пары:

а) эпистаз

б) комплементарность

в) полимерия

г) плейотропия

190. Для сцепленных генов характерно:

а) локализация в одной хромосоме

б) совместная передача признаков не зависит от кроссинговера

в) совместная передача признаков в поколениях

г) кодирование различных признаков

200. Мутации, происходящие в клетках тела:

а) спонтанные

б) генеративные

в) соматические

г) вегетативные

201. Мутации, связанные с изменением структуры гена:

а) генные

б) геномные

в) индуцированные

г) хромосомные

202. Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе:

а) моносомия

б) анеуплоидия

в) полисомия

г) трисомия

203. Геномные мутации:

а) нарушение в структуре гена

б) изменение числа хромосом

в) накопление интронных повторов

г) изменение структуры хромосом

204. Делеция является причиной мутации:

а) геномной

б) генной

в) хромосомной

г) межхромосомной

205. Нарушение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК приводит к мутации:

а) хромосомной

б) геномной

в) генной

г) межхромосомной

206. Хромосомные мутации:

а) изменение числа хромосом

б) изменение структуры хромосом

в) перемещение центромеры по хромосоме

г) дисбаланс по гетерохроматину

207. Мутации, связанные с изменением числа хромосом:

а) генные

б) геномные

в) хромосомные

г) цитоплазматические

208. Мутации, повышающие жизнеспособность:

а) спонтанные

б) индуцированные

в) хромосомные

г) положительные

209. К хромосомным мутациям относится:

а) изменение числа экзонов

б) анэуплоидия

в) нарушение порядка хромосом в поле микроскопа

г) изменение окраски хромосом

210. Наличие в кариограмме числа хромосом кратного 23-м называется:

а) полиплоидией

б) хромосизмом

в) генетическим грузом

г) мозаицизмом

211. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:

а) полиплоидией

б) хромосизмом

в) генетическим грузом

г) мозаицизмом

212. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

а) хромосомным мутациям

б) геномным мутациям

в) генным мутациям

г) митохондриальным

213. Наследованные заболевания, вызванные мутацией в пределах одного гена:

а) хромосомные

б) моногенные

в) мультифакториальные

г) генеративные

214. Для диагностики фенилкетонурии используют:

а) молекулярно-генетическую диагностику

б) скрининг новорожденных

в) определение содержания фенилаланина в крови

г) всё вышеперечисленное

215. Что не относится к особенностям клинического проявления наследственной патологии:

а) семейный характер заболевания

б) одинаковые клинические проявления у родственников

в) патологические изменения органов и систем

г) хроническое, прогредиентное, рецидивирующее течение

216. К характеристикам мультифакториальных болезней не относится:

а) высокая частота в популяции

б) риск заболевания у родственников пробанда ожидается выше, чем в популяции, но пропорционально уменьшается у более дальних родственников

в) при преимущественной заболеваемости одного из полов лица менее восприимчивого пола поражаются менее тяжело

г) увеличение частоты кровнородственных браков обусловливает возрастание частоты мультифакториальной патологии

217. Генокопии - это:

а) сходное фенотипическое проявление разных генов

б) разное фенотипическое проявление одного гена

в) мутации сходные с модификациями

г) сходные модификации, вызванные разными факторами внешней среды

218. Данные клинико-генеалогического обследования пробанда позволяют установить:

а) тип и вариант наследования

б) гетерозиготное носительство патологического гена

в) при моногенном наследовании - вероятность рождения ребенка с наследственной патологией

г) всё перечисленное

219. Какой синдром сопровождается недоразвитием половых органов, уплощенной грудной клеткой, трапециевидной шеей с кожными складками?

а) синдром Клайнфельтера

б) синдром Шерешевского-Тернера

в) синдром Дауна

г) синдром «кошачьего крика»

220. Что относится к показаниям пренатальной диагностики:

а) гетерозиготность обоих родителей при аутосомно-рецессивных заболеваниях

б) гетерозиготное состояние у матери при Х-сцепленном наследовании

в) возраст матери старше 35 лет

г) всё перечисленное

221. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:

а) преимущественное поражение мужчин

б) независимость от степени кровного родства

в) высокая частота в популяции

г) больший риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции

222. Долихоцефалия – это:

а) длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком

б) увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

в) увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера

г) расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

223. Какое из наследственных заболеваний наиболее вероятно у ребенка мужского пола, страдающего эпилептиформными припадками, если индикаторная полоска, пропитанная раствором хлорида железа, приобретает зеленую окраску при опускании в его мочу?

а) синдром Дауна

б) синдром Клайнфельтера

в) синдром Патау

г) фенилкетонурия

224. Первичная перетяжка хромосомы называется:

а) теломера

б) центромера

в) сателлит

г) плечо хромосомы

225. Полисомии по Х-хромосоме встречаются:

а) только у мужчин

б) только у женщин

в) у мужчин и женщин

г) нет правильного ответа

226. Миопатия Дюшенна связана с мутацией гена, ответственного за синтез фермента:

а) галактокиназы

б) дегидроптеридинредуктазы

в) дистрофина

г) церулоплазмина

227. Люди с робертсоновкими транслокациями:

а) фенотипически здоровы

б) имеют фенотип синдрома Дауна

в) имеют фенотип синдрома Патау

г) нет правильного ответа

228. Мультифакториальные заболевания характеризует:

а) аутосомно-доминантный тип наследования

б) не наследуются по законам Менделя

в) чаще болеют дети

г) возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

229. Какие сроки беременности являются наиболее опасными по развитию пороков плода в связи с воздействием внешних факторов?

а) третий триместр беременности

б) второй триместр беременности

в) первый триместр беременности

г) все триместры беременности

230. Воздействие каких факторов приводит к врожденной расщелине твердого неба обладают:

а) алкоголизм матери

б) лекарственные препараты, принимаемые во время беременности

в) инфекционные заболевания матери

г) все перечисленное

231. В какой зоне при гаметогенезе происходит мейотическое деление клеток с уменьшением числа хромосом?

а) зона роста

б) зона размножения

в) зона созревания

г) зона формирования

232. Процесс восстановления ДНК после точковой мутации называется

а) репликация

б) репарация

в) транскрипция

г) трансляция

233. Сколько нормальных сперматозоидов образуется из одного сперматоцита после двух делений мейоза?

а) 1

б) 2

в) 3

г) 4

234. Укажите последовательность стадий сперматогенеза:

а) размножения, роста, созревания, формирования

б) роста, созревания, размножения

в) размножения, роста, созревания

г) созревания, формирования.

235. Трисомик – это организм с набором хромосом:

а) 2n - 1

б) 2n + 1

в) 2n + 2

г) 2n - 2

236. Фенотипические изменения:

а) носят обратимый характер

б) носят адаптивный характер

в) не наследуются

г) все ответы верны

237. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

а) рентгеновские лучи

б) азотистая кислота

в) гамма-лучи

г) верны все ответы

238. Признак митохондриального наследования:

а) сын никогда не наследует патологию отца

б) все дочери больного отца больны

в) повышенная частота кровнородственных браков

г) все дети больной матери больны

239. С помощью УЗИ плода можно выявить наличие

а) галактоземии

б) поперечной расщелины лица

в) глухоты

г) фенилкетонурии

240. Что относится к проявлениям резус-конфликта у новорожденного?

а) желтуха

б) подкожные отёки

в) анемия

г) всё перечисленное