ТЕМА: МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

1. Тип наследования, при котором развитие признака контролируется

несколькими генами:

1. Плейотропия

2. Политения

3. Полиплоидия

4. Полимерия

2. Для профилактики мультифакториальных заболеваний наиболее существенен:

1. Расчет теоретического риска передачи заболевания потомству

2. Формирование групп риска для каждого конкретного заболевания

3. Кариотипирование

4. Выявление признаков дизморфогенеза

3. Генетической основой формирования количественных полигенных признаков является:

1. Полимерия

2. Кодоминантность

3. Плейотропия

4. Варьирующая экспрессивность

5. Репрессия генов

4. Для прогнозирования предрасположенности к язвенной болезни

12-перстной кишки наиболее значим критерий:

1. Группа крови АВ0

2. Группа крови резус-системы

3. Гиперпепсиногенемия

4. Пол пациента

5. Возраст пациента

ТЕМА: ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

5. В результате действия тератогенных факторов развиваются:

1. Генные мутации

2. Анэуплоидия

3. Структурные перестройки хромосом

4. фенокопии

5. Генокопии

6.В каком периоде клеточного цикла хромосомы приобретают удвоенную структуру:

1. G-0

2. G-1

3. S

4. G-2

5. В митозе

7. Чрезмерно маленький рот описывается термином:

1. Микрогнатия

2. Микромелия

3. Микростомия

4. Микрокориса

5. Синфриз

8. Синоним крыловидных складок - это:

1. Птоз

2. Монобрахия

3. Синфриз

4. Симблефарон

5. Птеригиум

9. Наиболее целесообраэные сроки беременности для исследования уровня

альфа-фетопротеина в крови:

1. 7-10 недель

2. 16-20 недель

3. 25-30 недель

4. 33-38 недель

10. У женщины при исследовании кариотипа выявлена сбалансированная

робертсоновская транслокация 45ХХ,t(21,14). Хромосомный синдром у ребенка:

1. Мартина Белла

2. Эдвардса

3. Патау

4. Дауна

5. Кошачьего крика

11. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

1. 48, ХХХУ

2. 47, ХУУ

3. 46, ХУ

4. 45, У

5. 47, ХХХ

12. Кариотип свойственный синдрому "крик кошки":

1. 45, ХО

2. 47, ХХУ

3. 46, ХХ / 47, ХХ + 13

4. 46, ХХ, del(р5)

5. 47, ХХ + 18

13.Теоретический риск рождения ребенка с болезнью Дауна при наличии

у одного из родителей сбалансированной робертсоновской транслокации

45ХХ,t(21,21):

1. 0

2. 10%

3. Как в популяции

4. 33%

5. 100%

14. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:

1. Болезни Дауна

2. Синдроме Эдвардса

3. Синдроме Патау

4. Муковисцедозе

5. Врожденных пороках развития

15. Зигота летальна при генотипе:

1. 45, Х

2. 47, ХУ + 21

3. 45, 0У

4. 47, ХХУ

16. Риск рождения второго ребенка с синдромом Дауна (47, ХХ + 21) у женщины 40 лет:

1. 33%

2. Как в популяции

3. 0,01%

4. 25%

5. 50%

17. Синдромы, вызванные нарушениями Х-хромосомы, называются:

1. Гомосомные

2. Геносомные

3. Гоносомные

4. Преверзионные

5. Полиплоидные

18. Полисомии по Х-хромосоме встречаются:

1. Только у мужчин

2. Только у женщин

3. У мужчин и женщин

ТЕМА: ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ.

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

19. Преклиническую стадию болезни Вильсона-Коновалова можно агностировать у:

1. Пробанда

2. Сибсов

3. Гетерозиготных носителей

4. У родителей

20. Оптимальный срок для проведения пренатальной диагностики:

1. 6-8 недель

2. 10-12 недель

3. 14-16 недель

4. 26-28 недель

21. Вероятность рождения здорового ребенка у родителей, больных нейрофиброма-тозом (аутосомно-доминантный тип) при пенетрантности 100%:

1. 75%

2. 25%

3. 33%

4. 50%

5. 0

ТЕМА: ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ :

22. Постнатальная профилактика заключается в проведении:

1. Пренатальной диагностики

2. Скринирующих программ

3. Искусственной инсеминации

23. На каком этапе эмбриогенеза особенно опасно воздействие ионизирующей радиации?

1. 2 триместр

2. 7-10 неделя

3. 2-3 неделя

4. 4-5 неделя

24.. Основной фермент, осуществляющий ферментативный синтез гена (ДНК):

1. Цитохромоксидаза

2. Ревертазы

3. Эндонуклеазы

4. РНК-полимеразы

5. Супероксидазы

25. При химическом синтезе гена должны быть известны:

1. Тип передачи гена в потомстве

2. Процент кроссинговера

3. Нуклеотидные последовательности данного гена структурные и регуляторные)

4. Частота гена в популяции

5. картирование гена

26. При болезни Вильсона-Коновалова основным терапевтическим средством является:

1. Цитохром С

2. Прозерин

3. Д-пенициламин

4. Ноотропил

5. Гепатопротекторы

ТЕМА: БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИЙ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

27. Болезни экспансий иначе называют:

1. Ферментопатии

2. Динамические мутации

3. Болезни соединительной ткани

4. Гоносомные

5. Аберрантные

28. При хорее Гентингтона дегенеративный процесс поражает:

1. Передние рога спинного мозга

2. Паллидум

3. Стриатум

4. Варолиев мост

5. Ножки мозга

29. Антиципация при болезнях экспансий обусловлена:

1. Увеличением частоты кроссинговера

2. Увеличением числа тандемных триплетных повторов

3. Усилением трансляции

4. Проявлениями гетерозиса

ТЕМА: МОНОГЕННЫЕ МЕНДЕЛИРУЮЩИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

30. При фенилкетонурии выявляется:

1. Гипотирозинемия

2. Гипофенилаланинемия

3. Гипоцерулоплазминемия

4. Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия

31. К лизосомальным болезням накопления относятся:

1. Гиперлипопротеинемия

2. Муковисцидоз

3. Сфинголипидозы

4. Галактоземия

5. Альбинизм

32. Для гепатоцеребральной дистрофии нехарактерно:

1. Снижение церулоплазмина крови

2. Повышение содердания меди в печени

3. Снижение выведения меди с мочой

4. Повышение "прямой" меди крови

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

1. Галактокиназы

2. Дегидроптеридинредуктазы

3. Дистрофина

4. Церулоплазмина

34. Появление компаунд-гетерозигот возможно в браке 2-х больных:

1. Хореей Гентингтона

2. Фенилкетонурией

3. Миопатией Дюшенна

4. Тестикулярной феминизацией

ТЕМА: МАТЕРИАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

35. Частота кроссинговера зависит от:

1. Количества изучаемых генов

2. Удвоения хромосом

3. Расстояния между генами

4. Скорости образования веретен

36. Фермент, распознающий специфическую последовательность нуклеотидов в двойной спирали молекул ДНК, носит название:

1. Ревертаза

2. Рестриктаза

3. РНК-полимераза

4. Гомогентиназа

37. Результат сплайсинга:

1. Построение комплементарной нити ДНК

2. Построение зрелой М-РНК

3. Построение полипептидной цепочки

4. Построение Т-РНК

38. Построение аминокислотной последовательности в полипептидной последовательности называется:

1. Транскрипция

2. Процессинг

3. Полиплоидия

4. Трансляция

5. Репликация

39. Главный фермент, участвующий в репликации:

1. РНК-полимераза

2. Ревертаза

3. Рестриктаза

4. ДНК-полимераза

40. Хромосомный набор-это:

1. Фенотип

2. Генотип

3. Кариотип

4. Рекомбинант

41. Теломера - это:

1. Мера тела

2. Структура на конце плеча хромосомы

3. Перицентрический участок хромосомы

4. Сателлит

42. Светлые полосы на хромосомах при их дифференциальном окрашивании это:

1. Гетерохроматин

2. Эухроматин

3. Ошибка окраски

4. Хиазмы

43. Единица генетического кода:

1. Динуклеотид

2. Триплет

3. Пиримидиновое основание

4. Интрон

44. Сплайсинг - это процесс:

1. Удаления экзонов

2. Построения пре-М-РНК

3. Удаления интронов

4. Рекомбинации

45. При частоте рекомбинаций 4% генетическая дистанция между локусами равна:

1. 1 М

2. 12 М

3. 4 М

4. 10 М

.

46. К кодирующим участкам ДНК относят:

1. Экзоны

2. Интроны

3. Реконы

4. Сайты ресрикции

5. Минисателлиты

47. Какие хромосомы относятся к группе С?

1. Большие акроцентрические

2. Малые акроцентрические

3. Малые метацентрические

4. Средние метацентрические

5. Большие субметацентрические

48. Процесс образования преМ-РНК называется:

1. Репликация

2. Трансляция

3. Транскрипция

4. Элонгация

5. Сплайсинг

.

49. К группе G относятся хромосомы:

1. Большие акроцентрические

2. Малые акроцентрические

3. Малые метацентрические

4. Средние метацентрические

5. Большие субметацентрические

50. Гаплоидный набор содержат клетки:

1. Нейроны

2. Гепатоциты

3. Зиготы

4. Гаметы

5. Эпителиальные

51. Избирательное увеличение числа копий отдельных генов носит название:

1. Полиплоидия

2. Амплификация

3. Кроссинговер

4. Стигматизация

52. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:

1. Клинико-генеалогический

2. Прямого ДНК-зондирования

3. Микробиологический

4. Цитологическеий

5. Близнецовый

53. Расшифровка генетического кода связана с именем ученого:

1. Джеймс Уотсон

2. Маршалл Ниренберг

3. Френсис Крис

4. Вильгельм Иоган Сен

5. Герман Меллер

54. Препарат, позволивший определить в 1956 г. точное число (46) хромосом в кариотипе человека:

1. Колхицин

2. Цитоарсеин

3. Фитогемагглютинин

4. Флюоресцентные красители

55. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передат чика наследственной информации - способность к:

1. Самовоспроизведению

2. Метилирванию

3. Образованию нуклеосом

4. Двухцепочечному строению

56. Запрограмированная смерть клетки носит название:

1. Апоптоз

2. Некроз

3. Дегенерация

4. Хроматолиз

5. Мутация

57. Апоптоз связывают с мутацией:

1. Гена Р53

2. Гена церулоплазмина

3. Гена муковисцидоза

4. Гена дисмутазы

58. Единицей измерения расстояния между генами является:

1. Морганида

2. Теломера

3. Центромера

59. Нуклеотидные последовательности, удаляемые при процессинге:

1. КЭП-сайт

2. Экзоны

3. Интроны

4. РНК-полимераза

5. Мутоны

60. Врожденные пороки развития при действии тератогена возникают в период:

1. 1-2 недель

2. 3-4 недель

3. 18-20 недель

4. 6-12 недель

4. 35-38 недель

61. В результате сплайсинга образуется:

1. Я-РНК

2. М-РНК

3. И-РНК

4. Т-РНК

62. Препарат колхицин останавливает деление клетки на стадии:

1. Анафазы

2. Профазы

3. Метафазы

4. Телофазы

63. К рекомбинирующимся, "перестраивающимся" генам отнесли:

1. Семейства иммуноглобулинов

2. Мультигенные семейства актиновых генов

3. Семейства глобиновых генов

4. Гены главного комплекса гистосовместимости

64. При митозе осуществляется деление:

1. Эквационное

2. Редукционное

3. Рекомбинантное

65. При инициации транскрипции РНК-полимераза связывается с:

1. КЭП-сайтом

2. Энхансером

3. Терминатором

4. Адениловым остатком

ТЕМА: М У Т А Ц И И

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

66. Хромосомные мутации - это:

1. Изменение числа хромосом

2. Изменение структуры хромосом, различимое при помощи световой микроскопии

3. Перемещение центромеры по хромосоме

4. Дисбаланс по гетерохроматину

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

1. Полиплоидией

2. Хромосизмом

3. Генетическим грузом

4. Мозаицизмом

68. Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена

2. Изменение числа хромосом

3. Накопление интронных повторов

4. Изменение структуры хромосом

69. Делеция - это:

1. Геномная мутация

2. Генная мутация

3. Хромосомная мутация

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

1. Хромосомным мутациям

2. Геномным мутациям

3. Генным мутациям

71. Генетический груз - это сумма мутаций:

1. Доминантных

2. Нейтральных

3. Рецессивных в гетерозиготном состоянии

4. Всех вредных

5. Соматических

72. Тератоген - это фактор, который:

1. Действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения

2. Вызывает изменения в хромосомном аппарате

3. Вызывает нарушения развития плода

4. Определяет появление генокопий

ТЕМА: ТИПЫ ПЕРЕДАЧИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПРИЗНАКОВ. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ. СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ. КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ.

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

73. Кодоминирование - это взаимодействие между:

1. Аллелями разных генов

2. Аллелями одного и того же гена

3. Редкими группами сцепления

4. Генами Х и У-хромосом

5. Кластерами генов

74. Доля общих генов у двоюродных сибсов:

1. 0

2. 25%

3. 50%

4. 12,5%

5. Как в популяции

75.Ген, вызывающий оволосение по краю ушной раковины, находится на хромосоме:

1. 13

2. У

3. 21

4. Х

5. 18

76. Наследуются Х-сцепленно доминантно:

1. Недостаточность Г-6-ФДГ

2. Дальтонизм

3. Рахит,"резистентный к витамину Д"

4. Гемофилия

5. Миопатия Беккера

77. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

1. 25%

2. 0

3. 50%

4. 100%

78. Женщина страдает несовершенным амелогенезом (коричневая эмаль зубов). Риск развития заболевания у её детей:

1. 25%

2. 50%

3. 33%

4. 75%

79. Риск рождения второго ребенка, гомозиготного по гену аутосомно-рецессивного заболевания у фенотипически здоровых родителей:

1. 50%

2. 33%

3. 25%

4. Как в популяции

80. В С-Петербурге возможна молекулярная диагностика следующих заболеваний:

1. Миодистрофия Ландузи-Дежерина

2. Фенилкетонурия

3. Синдром Дауна

4. Алкаптонурия

81. Цитогенетическим методом можно диагностировать следующие заболевания:

1. Вильсона

2. Тея-Сакса

4. Эдвардса

5. Дюшенна

83. Тип брака, являющийся инцестным:

1. Тетя и племянник

2. Двоюродные сибсы

3. Родные сибсы

4. Дедушка и внучка

ТЕМА: НЕКОТОРЫЕ ВОПРОСЫ ПОПУЛЯЦИОННОЙ ГЕНЕТИКИ

ВЫБРАТЬ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ:

84. Гетерозиготное носительство гена серповидно-клеточной анемии, оределяющее устойчивость к малярии, носит название:

1. Полигамия

2. Сбалансированный полиморфизм

3. Мозаицизм

4. Антиципация

85. Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя

2. Бидл-Татума

3. Харди-Вайнберга

4. Моргана

5. Райта

ТЕМА: МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

86. Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования

2. отсутствие менделирования

3. выраженный клинический полиморфизм

4. чаще болеют дети

5. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

6. отсутствие единого молекулярно-биохимического дефекта

87. О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют:

1.более низкая конкордантность у монозтготных близнецов

2. увеличение частоты заболеваемости у потомков, если больны 2 родителя

3. независимость от степени кровного родства

4. более высокий риск для родственников больного, относящегося к реже поража-

емому полу

5. высокая частота в популяции

6. больший риск возникновения заболевания у родственников при более низкой

частоте заболевания в популяции

88. Для полигенного наследования характерно:

1. проявление гетерозиса

2. антиципация

3. несвойственно пороговое действие генов

4. свойственно аддитивное действие генов

5. проявление признака зависит от взаимодействия генетической предрасположен-

ности и факторов внешней среды

89. Маркерами предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям могут быть:

1. антигены комплекса гистосовместимости / HLA/

2. группы крови системы АВО

3. полиморфные ДНК-маркеры

4. сцепленные пары генов

90. Моногенные заболевания и реакции с наследственным предрасположением:

1. недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы ( фавизм)

2. острая интермиттирующая порфирия

3. недостаточность ферментов сывороточной холинэстеразы

4. болезнь Тея-Сакса

91. Механизмы генетической предрасположенности при эпилептической болезни:

1. лабильность мембранного потенциала нейрона

2. перинатальная патология

3. синхронизация группы нейронов

4. недостаточность тормозных ГАМК-эргических механизмов

5. гипоксия в родах

92. Полигенно обусловленные врожденные пороки развития:

1. гидроцефалия

2. расщелина губы, неба

3. пилоростеноз

4. врожденный вывих бедра

5.синдром Марфана

93. К генетически детерминированным факторам риска по ИБС относят:

1. повышение уровня андростендиола плазмы крови

2. повышение уровня общего холестерина

3. повышение уровня липопротеидов низкой и очень низкой плотности

4. понижение уровня липопротеидов высокой плотности

5. артериальная гипертензия

ТЕМА:ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

94. Для болезни Дауна характерно:

1. брахицефалия

2. расщепление верхней губы и неба

3. монголоидный разрез глаз

4. поперечная складка на ладони

5. макроглоссия

95. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:

1. арахнодактилия

2. брахидактилия

3. полидактилия

4. брахимелия

96. Для синдрома Эдвардса характерно:

1. трисомия по 17 хромосоме

2. трисомия по 18 хромосоме

3. мозаицизм 46 ХХ/ 47ХХ + 18

4. делеция 18 хромосомы

5. дупликация 17 хромосомы

97. Для синдрома Патау характерно:

1. трисомия по 14 хромосоме

2. трисомия по 13 хромосоме

3. делеция 18 хромосомы

4. мозаицизм 46ХУ/ 47ХУ + 13

5. дупликация 18 хромосомы

98. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

1. первичная аменоррея

2. моносомия Х

3. отрицательный половой хроматин

4. выявление симптомов с рождения

5. низкий рост

99.Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

1. наличие фенилкетонурии у одного из родителей

2.рождение предыдущего ребенка с синдромом Дауна

3. носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей

4. возраст беременной старше 35 лет

5. наличие диабета у одного из родителей

100. Для болезни Дауна характерны изменения кариотипа:

1. 47 ХХУ

2. 46ХУ/47ХУ+21

3. 46ХУ,t (21,14)

4. 47ХХ+21

5. 46ХУ,del (р5)

101. Клинические признаки синдрома Кляйнфельтера:

1. дисомия У хромосом

2. микроорхидизм

3. аспермия

4. положительный половой хроматин

5. высокий рост

102. Для синдромов обусловленных аномалиями аутосомных хромосом характерно:

1. отставание в психическом развитии

2. наличие признаков дизморфогенеза

3. врожденные аномалии внутренних органов

4. отсутствие изменений в кариотипе

5. моносомия

103. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка

2. гаметы

3. сперматозоид

4. нейрон

5. миоцит

104. Заболевание при котором целесообразно исследование полового хроматина:

1. синдром Дауна

2. синдром "крик кошки"

3. синдром Кляйнфельтера

4. синдром Шерешевского-Тернера

5. синдром трипло-Х

105. Для идентификации хромосом используются следующие главные признаки:

1. величина хромосом

2. расположение первичной перетяжки

3. наличие вторичной перетяжки

4. расположение теломеры

5. полосатая исчерченность при дифференциальном окрашивании

ТЕМА:ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

106. Медико-генетическое консультирование обязательно, если:

1. у отца будущего супруга гемофилия

2. в семье матери больной ахондроплазией

3. при инбридинге

4. если у сестры матери гепато-церебральная дистрофия

107. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

1. установление наследственного характера заболевания

2. установление типа наследования

3. расчет риска для потомства

4. определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании

5. прегаметическая профилактика

108. Для диагностики ферментопатий используются методы:

1. буккальный тест

2. цитологический

3. биохимический

4. микробиологический

5. цитогенетический

6. молекулярной диагностики

7. иммунологический

109. Прямая молекулярная диагностика мутантного гена возможна, если:

1.ген картирован

2. ген секвенирован

3. мутация идентифицирована

4. присутствие пробанда обязательно

5. имеются ДНК-зонды к мутантному или нормальному гену

6. объектом исследования служит сам ген

110. Материалом для осуществления полимеразной цепной реакции могут быть:

1. клетки хориона

2. микроорганизмы

3. биологические жидкости (сперма, слюна)

4. старые пятна крови

5. венозная кровь

6. зародыш на доимплантационной стадии

111. Осуществление непрямого метода молекулярной диагностики (ПДРФ) возможно, если:

1. искомый ген картирован

2. мутация не идентифицирована

3. ген не секвенирован

4. пробанд отсутствует

5. известны нуклеотидные последовательности, фланкирующие ген и к ним

имеются ДНК-зонды или олигопраймеры

112. К этиологическим методам лечения относят:

1. трансплантацию органов-мишеней

2. генную инженерию

3. введение эмбриональных клеток

4. ограничение введения вредного продукта

5. заместительную терапию

113. К патогенетической терапии относят:

1. аутогенотерапию

2. выведение вредного продукта

3. ззаместительную терапию

4. диэтотерапию

114. Как векторные молекулы могут быть использованы:

1. плазмиды

2. дрожжи

3. фаги

4. хромосомы

5. липосомы

115. Профилактика наследственных заболеваний включает следующие уровни:

1. прегаметический

2. доимплантационный

3. сегрегационный

4. пренатальный

5. постнатальный

6. во время родов

ТЕМА:МОНОГЕННЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

116. К болезням экспансий относят:

1. хорею Гентингтона

2. болезнь Вильсона-Коновалова

3. синдром Мартина-Белла

4. миотоническую дистрофию

5. миопатию Эрба

6. хромосомные болезни

117. Для хореи Гентингтона характерно:

1. сохранность интеллекта

2. хореические гиперкинезы

3. деменция

4. начало болезни в позднем возрасте

5. локализация гена на 12р 16.1-3.

6. увеличение триплетных повторов

118. Для синдрома фрагильной хромосомы Мартина-Белла характерно:

1. локализация гена на Хq 27-28.

2. умственная отсталость

3. мужчины болеют тяжелее

4. увеличение триплетных повторов

5. микроорхидизм

119.К наследственным аминоацидопатиям относятся:

1. алкаптонурия

2. фенилкетонурия

3. болезнь Гоше

4. альбинизм

5. галактоземия

120. Для болезни Тея-Сакса характерно:

1. атрофия зрительного нерва

2. симптом "соли с перцем"

3. симптом "вишневой косточки"

4. деменция

5. недостаток лизосомальной гидролазы

6. недостаток липопротеидной липазы

121. Для фенилкетонурии характерно:

1. аутосомно-рециссивный тип наследования

2. аутосомно-доминантный тип наследования

3. гиперфенилаланинемия

4. гипофенилаланинемия

5. слабоумие

6. судорожный синдром

7. полиневропатический синдром

122. Для диагностики фенилкетонурии используют:

1. молекулярное ДНК-зондирование

2. микробиологический тест Гатри

3. определение содержания фенилаланингидроксилазы

4. определение содержания фенилаланина в крови

5. определение содержания фенилаланина в моче

123. Обследованию на муковисцидоз подлежат:

1. больные с хронической легочной патологией

2. больные с синегнойной инфекцией

3. больные со стафилококковой инфекцией

4. женщины с первичным бесплодием

5. дети, не удваивающие массу тела к 7 месяцам

ТЕМА:МАТЕРИАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ.

ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ.

124. Формы взаимодействия между аллельными генами:

1. неполное доминирование

2. полимерия

3. эпистаз

4. полное доминирование

5. кодоминантность

6. сверхдоминирование

125. Формы взаимодействия неаллельных генов:

1. кодоминантность

2. сверхдоминирование

3. эпистаз

4. полимерия

5. комплементарность

126. При мейозе осуществляется деление:

1. эквационное

2. редукционное

3. редукционно-эквационное

4. рекомбинантное (кроссинговер)

127. К основным ферментам репарации относят:

1. рестриктазу

2. лигазу

3. ДНК-полимеразу

4. ганглиозидазу

5. ревертазу

128. Комплементарными друг другу являются:

1. цитозин - тимин

2. гуанин - цитозин

3. аденин - гуанин

4. цитозин - аденин

5. аденин - тимин

6. аденин - урацил

129. Важнейшие свойства генетического кода:

1. диплетность

2. триплетность

3. тетраплетность

4. вырожденность

5. универсальность

6. экстраполяция

7. перекрываемость

130. К регуляторным элементам структурного гена относят:

1. КЭП-сайт

2. промотор

3. ревертазу

4. энхансор

5. терминатор

6 .антикодон

131. Гетерохроматин представляют:

1. экзоны

2. темные полосы при дифференциальном окрашивании хромосом

3. интроны

4. элементы гена, обеспечивающие жизнеспособность клетки

132. Методы работы с ДНК:

1. гибридизация соматических клеток

2. создание рекомбинантных молекул

3. Саузерн-блот гибридизация

4. создание библиотек ДНК-зондов

5. полимеразная цепная реакция

6. электрофорез белков плазмы

7. генеалогический анализ

133. Как генетические маркеры могут быть использованы:

1. полиморфизм хромосом (морфологические перестройки)

2. сцепленные признаки в родословных

3. полиморфные сайты рестрикций (ДНК-маркеры)

4. группы крови

5. геномный ДНК- отпечаток

6. комплекс HLA

7. триплетность кода

134. Методы молекулярной диагностики наследственных болезней:

1. прямое ДНК-зондирование

2. ПДРФ

3. геномная дактилоскопия

4. дерматоглифика

5. кариотипирование

6. определение полового хроматина

135. Функция белка Р 53:

1. удлиняет пресинтетический период

2. увеличивает постсинтетический период

3. прекращает митоз

4. индуцирует синтез белков репарации

5. определяет апоптоз

136. Геномная библиотека представлена:

1. учебным руководством по генетике

2. набором ДНК-зондов в составе рекомбинантных молекул

3. набором олигопраймеров к фланкирующим участкам гена

4. ДНК-зондами к сайтам рестрикции

5. коллекцией клонов известных хромосом

6. ДНК-содержащими вирусами

137. Уровни экспрессии гена:

1. трансляционный

2. транскрипционный

3. процессинг

4. кроссинговер

5. посттрансляционный

6. претранскрипционный

138. Смысловые кодирующие участки ДНК представлены:

1. уникальными последовательностями нуклеотидов

2. повторяющимися последовательностями нуклеотидов

3. кластерами генов

4. сайтами рестрикций

5. минисателлитами

139. Некодирующую ДНК характеризует:

1. представленность повторяющимися последовательностями

нуклеотидов

2. участие в трансляции

3. участие в регуляторных функциях

4. сохранение при сплайсинге

5. использование в качестве генетических маркеров

ТЕМА:МУТАЦИИ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

140. К хромосомным мутациям относят:

1. трансверсия

2. трансляция

3. делеция

4. инверсия

5. мимикрия

6. транслокация

7. экстраполяция

8. дупликация

141. Антимутагенными свойствами обладают продукты:

1. грибы

2. орехи

3. капуста

4. лук

5. цикорий

6. коньяк

142. К лекарственным мутагенам относят:

1. некоторые антибиотики

2. антиконвульсанты

3. психотропные средства

4. валериана

5. гормоны

6. витамины

143. Для химических мутагенов свойственно:

1. наличие порога действия

2. зависимость от индивидуальных особенностей организма

3. зависимость от стадии развития клеток

4. зависимость от химического строения мутагена

5. зависимость от количества мутагена

144. К системе антимутагенной защиты в организме относят:

1. цитохром С

2. серотонин

3. глутатион

4. гепарин

5. витамин Е

6. гистамин

ТЕМА:МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

145. Аутосомно-доминантно наследуются:

1. дистрофическая карликовость

2. хорея Гентингтона

3. миопатия Эрба

4. миопатия Ландузи-Дежерина

5. нейрофиброматоз

146. Наследуются сцепленно с Х-хромосомой миопатия:

1. Беккера

2. конечностно-поясная Эрба

3. гипертрофическая Дюшена

4. плече-лопаточно-лицевая Ландузи-Дежерина

147. Генетическая гетерогенность обусловлена:

1. разными мутациями в одном локусе

2. хромосомными аберрациями

3. нарушением на разных уровнях экспрессии гена

4. влиянием внешне-средовых факторов

5. мутациями в разных локусах

148. Клинический полиморфизм обусловлен:

1. генетической гетерогенностью

2. влиянием внешне-средовых факторов

3. взаимодействием генов

4. геномными мутациями

149. Для сцепленных генов характерно:

1. локализация в одной хромосоме

2. совместная передача признаков не зависит от кроссинговера

3. совместная передача признаков в поколениях

4. кодирование различных признаков

150. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:

1. отсутствие болезни у родителей

2. наличие болезни во всех поколениях родословной

3. проявление в гетерозиготном состоянии

4. независимость проявления болезни от пола

5. в гомозиготном состоянии усиление проявлений болезни

6. всегда одинаковая экспрессивность и пенетрантность

151. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

1. родители фенотипически здоровы

2. родители облигатные гетерозиготные носители

3. при множественном аллелизме возможно появление

"компаунд-гетерозигот"

4. инбридинг не влияет на частоту гена

5. несвойственно накопление гена в популяции

152. Для рецессивного Х-сцепленного наследования характерно:

1.дочери больного отца не получают ген болезни

2.дочери больного отца - облигатные носители гена

3. болеют лица мужского пола

4.у женщины -носительници больными могут быть 25% сыновей

5.у больного отца 25% больных сыновей

153. Для Х-сцепленного доминантного типа наследования характерно:

1. частота заболевания мужчин и женщин одинакова

2. мужчина передает свое заболевание сыну в 50% случаев

3. ббольной отец передает заболевание 50% дочерей

4. заболевание мужчин,как правило, протекает легче

5. женщина передает свое заболевание 25% дочерей и сыновей

ТЕМА:ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА.

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

154. Закон Харди-Вайнберга позволяет рассчитать частоту:

1. рецессивного гена

2. доминантного гена

3. гетерозиготного носительства

4. кроссинговера

5. мутаций

155. К генетико-автоматическим процессам относят:

1. естественный отбор

2. мутационный процесс

3. дрейф гена

4. инбридинг

5. миграция генов

6. сцепление генов

ТЕМА:МУТАЦИИ. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ.

УСТАНОВИТЬ СООТВЕТСТВИЕ:

156. Вид мутации: Название:

1. Числовые А. Делеция

Б. Полисомия

2. Структурные В. Полиплоидия

Г. Транслокация

Д. Анеуплоидия

157. Вид мутации: Характерные признаки:

1. Гаметические А. Передаются по наследству

2. Соматические Б. Являются причиной мозаицизма

В. Не передаются по наследству

158. Признак хромосомы: Название:

1. Структура на конце плеча А. Центромера

2. Короткое плечо Б. Теломера

3. Длинное плечо В. Р

4. Первичная перетяжка Г. q

5. Вторичная перетяжка Д. Сателлит

159. Название синдрома: Генотип:

1. Патау А. 47 ХХ + 21

2. Дауна Б. 47 ХУ + 13

3. Эдвардса В. 47 ХХХ

4. Трипло-Х Г. 47 ХХ + 18

160. Синдром: Признаки:

1. Дауна А. Птеригиум

2. Шерешевского-Тернера Б. Уплощение профиля лица

В. Низкорослость

Г. Высокий рост

Д. Эпикант

Е. Страдают только женщины

Ж. Частые пороки сердца

З. Негрубые нарушения интеллекта

И. Грубые нарушения интеллекта

ТЕМА:МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.

УСТАНОВИТЬ СООТВЕТСТВИЕ:

161. Заболевание: Признак:

1. Хорея Гентингтона А. Увеличение повтора триплетов CGG

2. Синдром Мартина -Белла Б. Увеличение повтора триплетов CAG

В. Частота гена у мужчин 1 : 1500

Г. Умственная отсталость

Д. Наличие признаков дизморфогенеза

162. Заболевание: Биохимический дефект:

1. Муковисцидоз А. Нарушение медь-транспортной АТФ-азы

2. Болезнь Вильсона Б. Недостаточность лизосомальной гидролазы

3. 1 тип гиперлипидемии В. Недостаточность липопротеидной липазы

4. Болезнь Тея-Сакса Г. нарушение реабсорбции хлора

163. Заболевание: Метод диагностики:

1. Фенилкетонурия А. Потовая проба

2. Галактоземия Б. Определение содержания фенилаланина

3. Муковисцидоз В. Появление типичных клинических сим-

птомов после употребления молока

Г. Определение активности ферментов

поджелудочной железы

164. Заболевание: Лечение:

1. Болезнь Вильсона А. Исключение из пищи фруктозы, сахарозы.

2. Фенилкетонурия Б. Уменьшение в пище содержания холестерина

3. Семейная гиперлипо- В. Употребление белковых гидролизатов

протеидемия Г. D- пеницилламин

4. Фруктоземия

Заболевание: Симптомы:

1. Муковисцидоз А. Боли в суставах

2. Фенилкетонурия Б. Слабоумие

3. Болезнь Тея-Сакса В. Слепота

4. Алкаптонурия Г. Хроническая бронхо-пневмония

Д. Темная окраска хрящей (носа, ушных раковин)

Е. Панкреатит

166. Заболевание: Тип наследования:

1. 1 тип гиперлипидемии А. Аутосомно-рециссивный

2. Фруктоземия Б. Х-сцепленный

3. Альбинизм В. Аутосомно-доминантный

4. Мукополисахаридоз Хантера

167. Заболевание: Локализация гена в хромосоме:

1. Хорея Гентингтона А. Х

2. Миопатия Дюшена Б. 4р

3. Болезнь Вильсона В. 13

4. Муковисцидоз Г. 7

168. Процесс: Фермент:

1. Разрезание ДНК А. Ревертаза

2. Сшивание ДНК Б. ДНК-полимераза

3. Построение нити ДНК на основе М-РНК В. Рестриктаза

4. Построение нити ДНК на основе нити ДНК Г. Лигаза

Д. Альдолаза

ТЕМА:МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА.

УСТАНОВИТЬ СООТВЕТСТВИЕ:

169. Заболевание: Маркер по HLA:

1. Рассеянный склероз А. В8В18 DR3/DR4

2. Инсулинозависимый сахарный диабет Б. В27

3. Болезнь Бехтерева В. А3 В7 DR2

170. Тип брака: Название:

1. Между царственными особами А. Ассортативный

2. По внешнему сходству Б. Морганический

3. Между родственниками 1 степени В. Инцест

4. Между родственниками 11 степени Г. Инбридинг

Д. Полигамия

ТЕМА:ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ.

УСТАНОВИТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ:

171. Этапов экспрессии гена:

1. Посттрансляционный период

2. Сплайсинг

3. Транскрипция

4. Трансляция

172. Этапов полимеразной цепной реакции:

1. Получение и очистка ДНК

2. Амплификация ДНК (увеличение количества)

3. Денатурация нагреванием (разделение на 2 цепочки)

4. Добавление в раствор ДНК-полимеразы

5. Отжиг (добавление искусственных специфических олигопраймеров)

173. Этапов геномной дактилоскопии:

1. Обработка ДНК специфическими рестриктазами

2. Электрофорез

3. Получение ДНК (напр. из биологических жидкостей)

4. Гибридизация с искусственными ДНК-зондами (радиоактивными маркерами)

5. Блоттинг (получение отпечатков на нитроцеллюлезном фильтре)

6. Анализ вариабельных полос (участков ДНК); рассчет % совпадений

174. Этапов генной инженерии:

1. Введение рекомбинантной молекулы в клетку реципиента

2. Создание рекомбинантной молекулы

3. Анализ экспрессии экзогенной ДНК ( анализ эффективности)

4. Исскуственный синтез гена или выделение природного гена

5. Выбор векторной молекулы

175. Этапов кариотипирования:

1. Забор крови

2. Окрашивание по Гимза или флюоресцентными красителями

3. Помещение культуры лейкоцитов в термостат (37С) на 3 дня

4. Добавление колхицина

5. Введение в культуру фитогемагглютинина

6. Помещение в гипотонический раствор

7. Перенос на предметное стекло

8. Идентификация хромосом

ТЕМА: МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.

УСТАНОВИТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ:

176. Клинических синдромов, имеющих диагностическое значение при болезни Вильсона

(в порядке убывания значимости):

1. Поражение экстрапирамидной системы

2. Нарушение медного обмена

3. Поражение печени и др.внутренних органов

177. Патогенетических изменений при болезни Вильсона:

1. Нарушение выведения меди

2. Поражение ЦНС

3. Поражение печени

4. Поражение почек и др.внутренних органов

178. Врачебных действий при выявлении фенилкетонурии:

1.Определение фенилаланина в крови хроматографическим методом

2.Назначение специальной диеты

3.Скринирующий микробиологический тест

179. Врачебных действий при медико-генетическом консультировании семьи с

подозрением на возможность рождения ребенка с болезнью Тея-Сакса:

1. Пренатальная диагностика с помощью амниоцентеза

2. Обследование беременной женщины на гетерозиготное носительство

мутантного гена

3. Обследование партнера женщины на гетерозиготное носительство

мутантного гена

4. Совет врача о прерывании беременности или оставлении ребенка

180. Патогенетических изменений при фруктоземии:

1.Нарушение высвобождения глюкозы из печени

2.Гипогликемия

3.Недостаток фруктокиназы

4.Нарушение расщепления фруктозы, поступающей с пищей

ДОПОЛНИТЬ:

181. Усиление проявлений моногенных наследственных и мультифакториальных

болезней у потомства называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

182. При определении степени эмпирического риска заболевания для родственников 1

степени может быть использована формула \_\_\_\_\_\_\_\_ .

183. Вертикальная складка у угла глаза называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

184. Хромосомная аномалия, при которой в одних клетках сохраняется нормальный кариотип, а в других аномальный называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

185. Кариотип родителей больного простой трисомией по 21 хромосоме \_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_

186. Тип передачи гепато-церебральной дистрофии \_\_\_\_\_\_\_- \_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

187. Положительная реакция Фелинга выявляется при заболевании \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

188. Заболевание, для которого характерны темные пятна на пеленках называется \_\_\_\_\_\_\_\_

189. Автор метода полимеразной цепной реакции \_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_ (имя и фамилия)

190. Больной, с которого начинается родословная называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

191. Братья и сестры пробанда называются \_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

192. Искусственно созданные короткие последовательности нуклеотидов, комплементарные

определенным участкам ДНК называются \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

193. Микроорганизм, способный переносить в клетку чужеродную ДНК и обеспечивать

там ее репликацию называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

194. Искусственно созданный вектор с "пришитыми" к нему антителами к органу

мишени называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

195. В настоящее время к разрешенным в клинической практике методам генной

инженерии относится аутогенотерапия \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ клеток.

196. Структура, состоящая из молекулы хозяина (фаг, вирус) и молекулы вектора

( плазмида, дрожжи) называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

197. Мутации, появление которых в гене увеличивает способность к дальнейшему

мутированию этого же гена называются \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

198. При муковисцидозе в потовой жидкости определяется повышенное содержание \_\_\_\_\_\_

199. Больные с хронической бронхо-легочной патологией подлежат обследованию

на \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

200. Сочетание идиотии и слепоты типично для клинической картины болезни

\_\_\_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_\_\_\_ (по фамилии)

201. Деление клетки, определяющее генетическую изменчивость называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

202. Индивидуальная карта повторяющихся последовательностей (минисателлитов)

присущих каждому человеку называется \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

203. Удаление интронов при превращении И-РНК в М-РНК носит название \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

204. Определение последовательности нуклеотидов гена называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

205. Альтернативные формы одного и того же гена называются \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

206. Препарат, останавливающий деление клетки на стадии метафазы называется \_\_\_\_\_\_\_\_ .

207. Единица измерения расстояния между локусами (генами) называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

208. Избирательное увеличение числа копий отдельных нуклеотидов (генов), например

при ПЦР называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

209 Передача информации, записанной на нити ДНК, через РНК на полипептидную

цепь белка называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_ .

210. Защита ДНК от действия собственных рестриктаз называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

211. Смысловые (кодирующие) участки ДНК составляют \_\_\_\_ - \_\_\_\_ процентов

(диапазон в цифрах)

212.Другое название "прыгающих" генов, способных встраиваться в ДНК \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

213. Мутации, которые приводят организм к гибели на стадии зиготы называются \_\_\_\_\_\_\_\_ .

214. При наличии болезни Дауна у плода, в крови беременной женщины уровень

-фетопротеина \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

215. Изменение числа хромосом в одной из пар называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

216. Взаимодействие аллельных генов, каждый из которых проявляется фенотипически

называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

217. Брак между родственниками 1 степени называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

218. Наличие евнухоидных черт строения у мужчин высокого роста с психопатическими

отклонениями характерно для синдрома \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (фамилия)

219. Брак по внешнему сходству называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

220. Генетическая программа, определяющая развитие особи называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

221.Совокупность всех хромосом, содержащих единицы наследственности (гены)

называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

222. Внешнее проявление реализации гена называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

223. Наследование, связанное с Х-хромосомой называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

224. Наследование, связанное с У-хромосомой называется \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ .

225. Закон постоянства и равновесия генотипов в популяции называется закон

\_\_\_\_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_\_\_\_\_ .(по фамилии)

29

29