

**Инструкция: выберите один или несколько правильных ответов**

Недирективный характер медико-генетического консультирования предполагает: 1.Предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации; 2.Понимание, сочувствие и оказание помощи пациентам в выработке собственного решения; 3.Оказание психологической поддержки пациентам; 4.Сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их в к правильному, с точки зрения врача, решению.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Право на генетическую информацию о пациенте имеет: 1.Кровные родственники, имеющие риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка; 2.Супруг (партнер), если планируется рождение детей; 3.Супруг, независимо от планирования деторождения; 4.Страховая компания, осуществляющая страхование здоровья.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Целью пренатальной диагностики является:

- а Предотвращение рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией
- б Получение информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
- в Получение информации родителями о поле плода

- г Пренатальное тестирование отцовства
- д Создание совершенного общества с помощью искусственного отбора

**Проведение пренатальной диагностики наследственного заболевания в семье с высоким генетическим риском, при отказе родителей от прерывания беременности, должна проводиться: 1. При наличии медицинских показаний и при желании семьи пренатальная диагностика должна проводиться вне зависимости от ее отношения к прерыванию беременности; 2. Нужно отказать в пренатальной диагностике из-за нерационального использования средств здравоохранения; 3. Пренатальная диагностика должна быть проведена, чтобы как можно раньше оказать больному ребенку медицинскую помощь; 4. Пренатальную диагностику в такой семье можно провести, если родители ее оплатят.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Генетическое тестирование производится для: 1. Медицинских научных исследований; 2. Подтверждения клинического диагноза наследственного заболевания; 3. Выявления гетерозиготных носителей патологических мутаций; 4. Создания благоприятных социальных условий для лиц с повышенными интеллектуальными способностями.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**К основным этическим принципам генетического тестирования относятся:**  
**1.Добровольность; 2.Информированное согласие; 3.Недоступность результатов для «третьих сторон»; 4.Медико-генетическое консультирование после получения результатов теста.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**В задачи цитогенетической лаборатории входят: 1. Уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ; 2. Проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением на хромосомную патологию; 3. Объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме; 4. Участие в ведении регистра семей и больных с врожденной и наследственной патологией.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**В задачи лабораторий неонатального и биохимического селективного скрининга на наследственные болезни обмена медико-генетической консультации входят:**  
**1.Селективный биохимический скрининг (просеивание) на НБО в семьях;**  
**2.Организация и проведение массового скрининга на НБО;**  
**3.Подтверждение диагноза фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза у детей, выявленных при неонатальном скрининге;**  
**4.Биохимический контроль за лечением больных фенилкетонурией.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4

- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Назовите специалистов, которые должны быть привлечены к консилиуму для определения тактики ведения беременности при подтверждении патологии плода: 1.Врач - генетик; 2.Врач ультразвуковой диагностики; 3.Врач акушер – гинеколог; 4.Специалист другой специальности (по показаниям).**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Назовите все характеристики генетического кода:**

- а Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся
- б Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный
- в Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный
- г Универсальный, специфический, триплетный
- д Вырожденный, триплетный, перекрывающийся

**Определите примерное количество генов в клетках эукариот:**

- а 1000
- б 5 000
- в 10 000
- г 25 000
- д 60 000 и более

**В ядре клетки хранителями генетической информации являются: 1. ДНК; 2. Белки; 3. м-РНК; 4. т-РНК.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3

- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:**

- а Аминокислот
- б Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- в Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- г Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
- д Сахара (рибозы), аминокислот

**Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК:**

- а Водородные связи
- б Фосфодиэфирные связи
- в Полипептидные связи
- г Донорно-акцепторные связи
- д Ионные взаимодействия

**Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:**

- а Парами фосфатов
- б Парами азотистых оснований
- в Парами нитратов
- г Фосфатом и сахаром
- д Сахаром и азотистым основанием

**Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между нуклеотидами в цепи ДНК это:**

- а Водородные
- б Фосфодиэфирные
- в Полипептидные
- г Донорно-акцепторные
- д Ковалентные

**Сохранение генетической информации в ряду клеточных поколений происходит в результате:**

- а Сплайсинга
- б Репликации
- в Транскрипции
- г Трансляции
- д Процессинга

**Понятие «нормальной экспрессия генов» включает: 1.Трансляция; 2.Транскрипция; 3.Сплайсинг; 4.Процессинг.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Синтез новой цепи ДНК на отстающей нити в процессе репликации осуществляется: 1.Дискретно; 2.Непрерывно; 3.С помощью фрагментов Окасаки; 4.Ускоренно.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Синтез новой цепи ДНК на лидирующей нити в процессе репликации осуществляется:**

- а Непрерывно
- б Дискретно
- в Отсрочено
- г С помощью фрагментов Окасаки
- д Ускоренно

**Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:**

- а Конформацией рибосомных белков
- б Последовательностью нуклеотидов мРНК
- в Последовательностью нуклеотидов тРНК
- г Активностью ферментов посттрансляционной модификации

д Последовательностью нуклеотидов рРНК

**В синтезе полипептидной цепи участвуют:**

**1.Рибосомы; 2.тРНК; 3.мРНК; 4.Лизосомы.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Регуляция синтеза белка возможна на этапах:**

**1.Транскрипции ДНК; 2.Созревания про-РНК; 3.Транспорта РНК из ядра в цитоплазму; 4.Трансляции мРНК.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Процессинг - это:**

- а Связывание репрессора с белком
- б Удвоение ДНК
- в Созревание про-РНК в ядре
- г Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы
- д Связывание транскрипционного фактора с промотором

**В процессе сплайсинга происходит:**

- а Удвоение ДНК
- б Синтез РНК
- в Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
- г Синтез белка
- д Синтез АТФ

**Секвенирование ДНК представляет собой:**

- а Определение последовательности аминокислот в белк
- б Определение последовательности нуклеотидов ДНК

- в Метод “сортировки” хромосом
- г Исследование взаимодействия ДНК с белками
- д Исследование идентификации белков

**В состав нуклеосом входят:**

- а ДНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4
- б ДНК и рибонуклеопротеиды
- в РНК и негистоновые белки
- г РНК и гистоновые белки H2A, H2B, H3 и H4
- д ДНК и гистоновый белок H1

**В состав хромосомы человека входят структуры: 1.Центромера; 2.Короткое плечо; 3.Длинное плечо; 4.Теломера.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**В составе хромосомы различают: 1.Короткое плечо; 2.Среднее плечо; 3.Длинное плечо; 4.Малое плечо.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**У человека в норме различают типы хромосом: 1. Акроцентрические; 2.Метацентрические; 3.Субметацентрические; 4.Политенные.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Центромера – это: 1.Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча; 2.Участок прикрепления веретена деления; 3.Участок, играющий главную роль в делении клетки; 4.Концевой участок хромосомы.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Функцией теломеры является:**

**1.Обеспечение точной репликации хромосом;  
2.Обеспечение стабильности хромосом;  
3.Поддержание линейной структуры хромосом;  
4.Сохранение структурных генов.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**В состав хромосомы человека входит: 1.ДНК;  
2.Гистоновые белки; 3.Негистоновые белки;  
4.РНК.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Гетерогаметным называется:**

- а** Пол, в диплоидной клетке которого имеются две одинаковые половые хромосомы
- б** Пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
- в** Организм с фенотипическими признаками мужского пола
- г** Организм с фенотипическими признаками женского пола
- д** Организм с хромосомными перестройками половых хромосом

**На долю хромосомы X человека приходится:**

- а** Менее 1 % всего генетического материала, содержащегося в клетке
- б** Приблизительно 5 % всего генетического материала, содержащегося в клетке
- в** Более 20 % всего генетического материала, содержащегося в клетке
- г** Более 50 % всего генетического материала
- д** Количество генетического материала, которое сильно колеблется в клетках одного организма в зависимости от стадии онтогенеза и типа клеток

**Митоз – это способ деления эукариотической клетки, который можно описать одним из способов: 1.Консервативный тип деления; 2.Редукционное деление; 3.Многостадийный процесс; 4.Революционный тип деления.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Прометафаза – это стадия митоза, на которой: 1.Исчезает ядерная мембрана; 2.Возникает борозда деления, которая разделяет клетку пополам; 3.Нити веретена деления проникают в пространство, в котором ранее находилось ядро; 4.Хромосомы располагаются в экваториальной плоскости клетки.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Для митоза справедливо утверждение: 1.В профазе происходит интенсивный синтез РНК; 2.На два такта деления клетки приходится один такт репликации ДНК; 3.В профазе регулярно происходят обмены генетическим материалом между гомологичными хромосомами; 4.На один такт деления приходится один такт репликации ДНК.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Мейоз – это способ деления эукариотической клетки, который можно описать так: 1.Тип деления, в ходе которого происходит редукция числа хромосом;  
2.Многостадийный процесс;  
3.Революционный тип деления;  
4.Консервативный тип деления.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Мейоз у человека – это вид деления клетки, в результате которого: 1.Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм; 2.В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам; 3.Формируются высокодифференцированные ткани; 4.Образуются гаметы.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

В интерфазе между 1-м и 2-м делениями мейоза, происходит:

- а Репликация хромосом;
- б Репликация не имеет места;

- в Происходит диминуция (потеря определённой части) хроматина;
- г Происходит кроссинговер
- д Происходит спирализация хромосом

**Число хиазм, выявляемых в норме в диакинезе, метафазе 1-го мейотического деления у человека, составляет примерно:**

- а 1-2 на клетку;
- б 5-6 на клетку
- в Около 50 на клетку;
- г Около 200 на клетку;
- д Более 1000 на клетку

**В метафазе первого мейотического деления гомологичные хромосомы удерживаются вместе, образуя бивалент, с помощью:**

- а Центромер, не завершивших репликацию
- б Синаптонемного комплекса
- в Особых спиралей ДНК
- г Нуклеосом
- д Хиазм

**Источником генетического разнообразия в мейозе является: 1. Независимое расхождение нехомологичных хромосом в ходе редукционного деления; 2. Диминуция хроматина в интерфазе между 1-м и 2-м делением мейоза; 3. Кроссинговер; 4. Спонтанные мутации, частота которых многократно увеличивается при вступлении клеток во второе мейотическое деление.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Для описания гаметогенеза у женщин справедливо утверждение: 1. Завершается во время внутриутробного развития; 2. Протекает симметрично: из одной клетки, вступившей в мейоз, в результате двух следующих одно за другим делений образуются 4 яйцеклетки; 3. Длится около двух месяцев; 4. Девочка рождается, когда её ооциты 1-го порядка находятся в стадии диктиотены.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Для описания гаметогенеза у мужчин справедливо следующее: 1. Завершается во время внутриутробного развития; 2. Протекает симметрично: из одной клетки, вступившей в мейоз, в результате двух следующих одно за другим делений образуются 4 сперматозоида; 3. Мальчик рождается, когда его сперматоциты 1-го порядка находятся в стадии диктиотены; 4. Длится около двух месяцев.

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин:

- а Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы;
- б Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления
- в Возрастным частотой неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;

- г Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет
- д Нарушением системы репарации ДНК

**Вторичное нерасхождение хромосом – это:**

- а Нерасхождение хромосом во втором делении мейоза;
- б Два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала - в первом, а затем – во втором делении мейоза;
- в Нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию;
- г Нерасхождение хромосом во втором делении дробления зиготы;
- д Нерасхождение хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации (которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом).

**Первичное нерасхождение хромосом – это:**

- а Нерасхождение хромосом в первом делении мейоза;
- б Нерасхождение хромосом в мейозе у кариологически нормального индивидуума;
- в Нерасхождение хромосом в первом делении дробления зиготы;
- г Нерасхождение хромосом во втором мейотическом делении;
- д Однократное нерасхождение хромосом в мейозе (или в 1-м, или во 2-м мейотическом делении).

**Анеуплоидная клетка может возникнуть в результате: 1.Отставания одной хромосомы в анафазе; 2.Экспериментального воздействия на клетку митотическим ядом; 3.Нарушения деления центриолей, которое привело к возникновению трёх полюсов деления в митозе; 4.Эндомитоза.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:**

- а** Один хромосомный разрыв;
- б** Два хромосомных разрыва;
- в** Не менее трёх хромосомных разрывов;
- г** Хромосомные разрывы не нужны.
  
- д** Множественные хромосомные разрывы

**Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:**

- а** Профаза
- б** Метафаза
- в** Анафаза
- г** Интерфаза
- д** Телофаза

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

- а** Моноциты
- б** Эритроциты
- в** Нейтрофилы
- г** Лимфоциты
- д** Мышечные клетки

**Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии:**

- а** Анафазы
- б** Метафазы
- в** Телофазы
- г** Интерфазы

д Профазы

**Для эухроматина характерны:**

- а Спирализация в интерфазе
- б Содержание структурных генов
- в Интенсивное окрашивание по G-методике
- г Неактивная конформация
- д Большое количество tandemных повторов

**Факультативный гетерохроматин характеризуется:**

- а Повсеместной распространенностью по всем хромосомам
- б Ранним временем репликации в S-периоде клеточного цикла
- в Высокой транскрипционной активностью
- г Формированием лишь на определенных стадиях жизни организма в пределах только одной из пары гомологичных хромосом
- д Деконденсированным состоянием в интерфазе

**Ген – это:**

- а Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь
- б Фрагмент полипептидной цепи
- в Альфа-сателлитная последовательность ДНК
- г Повторяющаяся последовательность ДНК
- д Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции

**В состав гена, как единицы наследственной информации, входит:**

- а Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон
- б Экзоны
- в Интроны
- г Промотор, интроны

д Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон

**Геном человека - это:**

- а Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
- б Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма
- в Энергетический аппарат клетки
- г Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке
- д Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке

**Признаками аутосомно-доминантного наследования являются: 1.Вертикальный характер передачи болезни в родословной; 2.Проявление патологического состояния, независимое от пола; 3.Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%; 4.Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 25%.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Мутации - это: 1.Изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов); 2.Изменение числа хромосом; 3.Изменение структуры хромосомы (хромосом); 4.Единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4

- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Генная мутация - это: 1.Замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК; 2.Делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов; 3.Вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов; 4.Перестановка нуклеотидов внутри гена.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Гибридизация *in situ* с мечеными зондами позволяет:**

- а Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе
- б Изучить рестриктную карту зонда
- в Исследовать нуклеотидный состав зонда
- г Исследовать расстояние между зондами
- д Определить последовательность расположения генов в хромосоме

**Гибридизация *in situ* с локус специфическими пробами позволяет:**

- а Изучить кариотип больного
- б Получить информацию о перестройках исследуемого локуса у больного
- в Получить информацию о мутациях в гене
- г Определить ПДРФ
- д Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса

**Причиной возникновения синдрома Прадера-Вилли является: 1.Интерстициальная делеция 15q11-13; 2.Однородительская дисомия 15 хромосомы; 3.нарушения в центре импринтинга; 4.Мутации в гене SNRPN.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3

- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Причиной возникновения синдрома Ангельмана является: 1.Интерстициальная делеция 15q11-13; 2.Однородительская дисомия 15 хромосомы; 3.Мутации в гене UBE3A; 4.Нарушения в центре импринтинга.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**К неменделирующему типу наследования относится: 1.Наследование болезней импринтинга; 2.Наследование митохондриальных болезней; 3.Х-сцепленное наследование; 4.Аутосомно-доминантное наследование.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:**

- а Биаллельная экспрессия
- б Отсутствие экспрессии
- в Аллельспецифическая экспрессия
- г Повышенная экспрессия
- д Снижение экспрессии

**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

**Эпигенотип или импринт – это:**

- а Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме
- б Специфическая маркировка родительских аллелей
- в Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей
- г Структурные изменения отцовской или материнской хромосом
- д ПДРФ отцовской или материнской хромосом

**Доказательством того, что развитие рака связано с повреждением генома клетки является: 1.Наличие многочисленных повреждений наследственного аппарата клетки в опухолях; 2.Онкогенное действие вирусов, способных встраиваться в ДНК; 3.Существование наследственных форм рака; 4.Канцерогенное действие различных митогенов.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Нарушение равновесия между стимулирующим действием онкогенов и блокирующим действием генов-супрессоров на клеточный цикл может привести к:**

- а Хромосомным перестройкам
- б Развитию опухоли
- в Появлению мутации в гене
- г Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах
- д Снижению генной экспрессии

**При спорадическом раке опухоль возникает в результате:**

- а Герминальной мутации в гене
- б Соматической мутации в гене
- в Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл
- г Аллельной делеции локуса
- д Хромосомной перестройки

**При наследственном раке опухоль возникает в результате:**

- а Герминальной мутации в гене
- б Соматической мутации в гене
- в Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл
- г Аллельной делеции локуса
- д Гиперэкспрессии гена

**По аутосомно-рецессивному типу наследуется:**

- а Хондродистрофии
- б Фенилкетонурии
- в Нейрофиброматоза
- г Хорея Гентингтона
- д Синдрома Элерса–Данлоса

**Аутосомно-доминантное наследование характерно для:**

- а Лейциноза
- б Хореи Гентингтона
- в Синдрома Лоуренса–Муна–Барде–Бидля
- г Фенилкетонурии
- д Серповидно-клеточной анемии

**С X-хромосомой сцеплен ген:**

- а Аденогенитального синдрома
- б Гемофилии А
- в Синдрома Клайнфельтера
- г Синдрома Шерешевского-Тернера
- д Синдрома геморрагической телеангиэктазии

**К наиболее частым хромосомным абберациям в материале из самопроизвольных выкидышей первого триместра беременности относятся:**

- а Триплоидия
- б Тетраплоидия
- в Трисомия 21 хромосомы
- г Трисомия 15 хромосомы
- д Структурные абберации

**Мультифакториальная природа известна при следующих врожденных аномалиях: 1. Анэнцефалия и spina bifida; 2. Расщелины губы и нёба; 3. Пилоростеноз; 4. Ахондроплазия.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Во время плодного периода формируется:**

- а Незаращение губы
- б Синдактилия
- в Заднее незаращение твердого неба
- г Анофтальмия
- д Анэнцефалия

**К мальформациям относится:**

- а «Лицо Поттер»
- б Килевидная грудная клетка
- в Косолапость
- г Паратестикакулярная локализация селезенки
- д Задержка внутриутробного развития плода

**Комплекс изменений в виде косолапости нижних конечностей и нарушения функции органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей следует расценить, как:**

- а Ассоциацию
- б Синдром
- в Секвенцию (последовательность или следствие)

- г Мальформацию
- д Дизрупцию

**К микроделеционным синдромам относятся заболевания: 1.Муковисцидоз; 2. Вело-кардио-фациальный синдром; 3.Синдром хрупкой Х-хромосомы; 4.Синдром Вильямса.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**Механизмом возникновения стандартных микроделений является:**

- а Негомологичное концевое присоединение
- б Неаллельная гомологичная рекомбинация
- в Переключение матрицы в процессе репликации
- г Экспансия тринуклеотидных повторов
- д Слияние теломер

**Причиной возникновения синдрома Ангельмана является: 1.Интерстициальная делеция 15q11-13; 2.Однородительская дисомия 15 хромосомы; 3. Мутации в гене UBE3A; 4.Нарушения в центре импринтинга.**

- а Если правильны ответы 1, 2, 3
- б Если правильны ответы 1 и 3
- в Если правильны ответы 2 и 4
- г Если правильный ответ 4
- д Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

**К заболеваниям, связанным с экспансией тринуклеотидных повторов относится:**

- а Лейциноз
- б Хорея Гентингтона
- в Синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля
- г Фенилкетонурия
- д Серповидно-клеточная анемия

**Определите диагноз наследственного заболевания по следующим критериям: арахнодактилия с множественными врожденными контрактурами суставов кисти, коленных и локтевых суставов:**

- а** Синдром Ларсен
- б** Синдром Билса-Гехта
- в** Артрогрипоз
- г** Синдром Боуэна-Конради
- д** Синдром Нунан

**У ребенка низкий рост, необычное лицо (гипертелоризм, ко-роткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная “шелевидная” мошонка. Такой симптомокомплекс характерен для синдрома:**

- а** Нунан
- б** Аарскога
- в** Дубовитца
- г** LEOPARD
- д** Коккейна

**Сочетание постаксиальной полидактилии кисти и стопы с незаращением нижней челюсти (симфиз костной дуги) и/или аномалиями нижних резцов характерны для:**

- а** Эктодермальной дисплазии
- б** Оро-фацио-дигитального синдрома
- в** Акрофациального дизостоза
- г** Синдрома Эллиса-Ван Кревьельда
- д** Синдрома Блума

**Олигодактилия характерна для синдрома:**

- а** Меккеля
- б** Эллиса Ван Кревьельда
- в** Нагера
- г** Смита-Лемли-Опитца
- д** Холт-Орама

**Сочетание прогрессирующей дегенерации сетчатки с ожирением, прогрессирующей нейросенсорной тугоухостью и сахарным диабетом характерны для:**

- а** Синдрома Лоуренса–Муна–Барде–Бидля
- б** Синдрома Альстрема
- в** Синдрома Вольфрама
- г** Синдрома Смита–Лемли–Опитца
  
- д** Синдром Прадера-Вилли

**Сочетание мозжечковой атаксии, телеангиэктазий кожи и слизистых глаз, инфекции верхних дыхательных путей, снижение или отсутствие сывороточного иммуноглобулина А и иммунодефицит наблюдается при:**

- а** Наследственной атаксии
- б** Синдроме Луи-Бар
- в** Наследственном комбинированном иммунодефиците
  
- г** Синдроме Ди-Джордже
- д** Синдроме Дауна

**Адрено-генитальному синдрому соответствует одно из следующих утверждений:**

- а** Дети, как правило, рождаются с низкой массой
- б** У большинства детей наблюдаются врожденные пороки развития
  
- в** У мальчиков отмечается увеличение в размерах тестикул
- г** Строение внутренних гениталий у новорожденных девочек с выраженной вирилизацией наружных половых органов не нарушено
- д** В пубертатном возрасте мальчики с адреногенитальным синдромом быстро растут, перегоняя своих сверстников по росту

**Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме:**

- а** Клайнфельтера
- б** Тернера
- в** Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- г** Тестикулярной феминизации
- д** Нуна

**Для больных с синдромом полной тестикулярной феминизации характерны:**

- а** Дисменорея
- б** Отсутствие молочных желез
- в** Отсутствие производных мюллеровых протоков
- г** Низкий рост
- д** Умственная отсталость

**Умственная отсталость в сочетании с расщеплением твердо-го неба и верхней губы характерны для синдрома: 1.Меккеля; 2.Анемии Фанкони; 3.Робертса; 4.Апера.**

- а** Если правильны ответы 1, 2, 3
- б** Если правильны ответы 1 и 3
- в** Если правильны ответы 2 и 4
- г** Если правильный ответ 4
- д** Если правильный ответ 1, 2, 3, 4