

Инструкция: выберите один правильный ответ

По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

- а** Врожденные пороки сердца
- б** Эпилепсии
- в** Пилоростеноз
- г** Семейная эмфизема легких
- д** Фенилкетонурия

По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- а** Шизофрения
- б** Эпилепсия
- в** Гипоспадия
- г** Агенезия почек
- д** Ахондроплазия

Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут рождаться дети с группой крови: 1) 0; 2) А; 3) В; 4) АВ.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 2 и 3
- в** Правильный ответ 3 и 4
- г** Правильный ответ 2, 3 и 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является: 1) гемофилия; 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшена; 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы; 4) синдром Хантера.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 2 и 3
- в** Правильный ответ 3 и 4
- г** Правильный ответ 2, 3 и 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Аутосомно-рецессивное наследование характерно для всех перечисленных наследственных заболеваний, кроме:

- 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 телеангиоэктазии

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 Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 2 и 3
- в Правильный ответ 1 и 3
- г Правильный ответ 1, 2 и 3
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а Доминантными генами
- б Рецессивными генами
- в Цитоплазматической наследственностью
- г Хромосомными трисомиями

Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название:

- а Гиперплодии
- б Тетраплодии
- в Делеции
- г Инверсии
- д Транслокации

Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

- а** Гаплоидии
- б** Тетраплоидии
- в** Делеции
- г** Инверсии
- д** Транслокации

Генная мутация – это: 1) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК; 2) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов; 3) инсерция (вставка) одного или нескольких нуклеотидов; 4) перестановка нуклеотидов внутри гена.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

В качестве векторных молекул генетической инженерии могут быть использованы все перечисленные структуры, за исключением:

- а** Умеренных бактериофагов
- б** Вирулентных бактериофагов
- в** Фактора фертильности (F-фактор)
- г** Фактора резистентности к антибактериальным агентам (Р-фактор)

Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях: 1) рак желудка; 2) сахарный диабет; 3) язва 12-ти перстной кишки; 4) шизофрения.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а Полисимптоматический метод
- б Анализ группы крови
- в Анализ дерматоглифики
- г Анализ высоко варьируемых маркеров ДНК
- д Тест по пересадке кожи

Представление об интенсивности мутационного процесса в популяции может дать: 1) популяционно-статистический метод; 2) генеалогический метод; 3) молекулярно-генетический метод.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 1, 2 и 3

Для генетического изолята характерны: 1) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов; 2) высокая частота родственных браков; 3) постепенный рост доли гомозигот.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 2 и 3
- д Правильный ответ 1, 2 и 3

Дрейф генов связан:

- а С уровнем мутационного процесса
- б С уровнем отбора
- в Со случайным распределением генов в популяции малого размера
- г С нарушением панмиксии

Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а Увеличение доли гетерозигот
- б Увеличение доли доминантных гомозигот
- в Увеличение доли рецессивных гомозигот

При культивировании в присутствии ФГА (фитогемагглютинина) делятся следующие клетки крови:

- а Моноциты
- б Эритроциты
- в Нейтрофилы
- г Лимфоциты

Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

1) редукцией числа хромосом; 2) особенностями репликации; 3) перекombинацией генетического материала; 4) морфологией хромосом.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Инверсия – это:

- а Утрата генетического материала в одном плече хромосомы
- б Утрата генетического материала в двух плечах хромосомы
- в Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
- г Обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

Делеция – это:

- а Перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
- б Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
- в Утрата хромосомной части генетического материала

К структурным несбалансированным перестройкам хромосом относятся все перечисленные, кроме:

- а Робертсоновских транслокаций и инверсий
- б Делеций
- в Кольцевых хромосом
- г Дупликаций
- д Изохромосом

Транслокация – это:

- а Перемещение генетического материала внутри одной хромосомы

- б** Перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
- в** Удвоение какого-либо локуса хромосомы

Клетка с одной отсутствующей или одной лишней хромосомой называется:

- а** Диплоидной
- б** Гаплоидной
- в** Анеуплоидной
- г** Зиготой
- д** Гаметой

Число хромосом в гамете человека:

- а** Диплоидное
- б** Анеуплоидное
- в** Полиплоидное
- г** Гаплоидное
- д** Тетраплоидное

При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом 46,XX, а также две с трисомией 21 хромосомы. Цитогенетически это состояние трактуется как:

- а** Нормальный кариотип
- б** Мозаицизм
- в** Трисомия по 21 хромосоме
- г** Необходимо провести цитогенетическое обследование родителей
- д** Необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК

Тельце Барра лучше всего видно в клетке на стадии:

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

Хромосомы эукариот состоят из: 1) ДНК; 2) РНК; 3) гистоновых белков; 4) негистоновых белков.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Основные события, происходящие в телофазе митоза – это: 1) реконструкция ядра; 2) образование ядрышка; 3) деспирализация хромосом; 4) исчезновение веретена; 5) цитотомия.

- а Правильный ответ 1, 3 и 5
- б Правильный ответ 1, 2 и 3
- в Правильный ответ 1, 3, 4 и 5
- г Правильный ответ 2, 3 и 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

При частичных трисомиях возможны следующие цитогенетические находка: 1) несбалансированные транслокации; 2) инверсии; 3) маркерные хромосомы; 4) несбалансированные транслокации и маркерные хромосомы.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3
- г Правильный ответ 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Секвенирование ДНК представляет собой:

- а Определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
- б Определение последовательности нуклеотидов ДНК
- в Метод «сортировки» хромосом
- г Исследование взаимодействия ДНК с белками

Клеточными органеллами, в которых происходит в-окисление жирных кислот, являются: 1) лизосомы; 2) пероксисомы; 3) митохондрии.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 3

г Правильный ответ 1 и 2

д Правильный ответ 2 и 3

Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:

- а Цитогенетическое исследование
- б Исследование белкового спектра плазмы крови
- в Исследование крови и мочи на свободные аминокислоты
- г Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух sibсов со сходной симптоматикой

Показанием к назначению цитогенетического исследования являются: 1) гиподонтия; 2) высокий рост; 3) гирсутизм; 4) гипогенитализм; 5) врожденный порок сердца.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 1 и 5
- в Правильный ответ 2 и 4
- г Правильный ответ 3 и 4
- д Правильный ответ 3 и 5

Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

- а Чистой дисгенезии гонад
- б Полной тестикулярной феминизации
- в Неполной тестикулярной феминизации
- г Смешанной дисгенезии гонад
- д Неполной маскулинизации

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

- а Аденогенитальном синдроме
- б Синдроме Нуна
- в Синдроме тестикулярной феминизации
- г Синдроме Дауна

Один из перечисленных ниже синдромов нельзя диагностировать с помощью исследования клеток амниотической жидкости:

- а** Синдром Дауна
- б** Синдром Меккеля
- в** Болезнь Тея-Сакса
- г** Мукополисахаридоз I типа

При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна:

- а** В любой стадии заболевания диагностируется выраженное увеличение уровня сывороточной креатинкиназы
- б** Уровень креатинкиназы особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
- в** Уровень креатинкиназы наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
- г** Уровень креатинкиназы наиболее высок в конечной стадии заболевания
- д** Уровень креатинкиназы постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии

Пренатальная диагностика с помощью молекулярных зондов возможна при:

- а** Синдроме Апера
- б** Синдроме Дубовитца
- в** Хорее Гентингтона
- г** Синдроме Меккеля
- д** Синдроме алкогольного плода

Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:

- а** Муколипидоза
- б** Гипотиреоза
- в** Фенилкетонурии
- г** Муковисцидоза
- д** Целиакии

Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме:

- а** «Кошачьего крика»
- б** Дауна
- в** Шерешевского-Тернера
- г** Трисомии 18

д Клайнфельтера

Болезнь Дауна может являться результатом: 1) транслокации; 2) мозаицизма; 3) регулярной трисомии.

- а Правильный ответ 1
- б Правильный ответ 2
- в Правильный ответ 1 и 2
- г Правильный ответ 2 и 3
- д Правильный ответ 1, 2 и 3

При синдроме «кошачьего крика» в кариотипе больного находят:

- а 47 хромосом
- б Частичную трисомию 5 хромосомы
- в Аномалии половых хромосом
- г Множественные разрывы хромосом
- д Частичную моносомию 5 хромосомы

К наследственным синдромам, сопровождающимся нестабильностью кариотипа, относятся все перечисленные, кроме:

- а Синдрома Луи-Бар
- б Синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- в Пигментной ксеродермы
- г Анемии Фанкони
- д Синдрома Блюма

Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:

- а От 1 до 5
- б От 5 до 50
- в От 50 до 200
- г От 200 и выше

Основной хромосомной характеристикой клеток опухолей человека являются:

- а Их кариотипическая однородность
- б Диплоидный хромосомный набор
- в Наличие одинаковых хромосомных маркеров в опухолях разного происхождения

- г Наличие специфических «горячих» точек повреждения определенных хромосом в клетках опухолей одинакового гистогенеза

Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы относится к:

- а Нарушениям углеводного обмена
- б Нарушениям минерального обмена
- в Болезням накопления
- г Эритроцитарным ферментопатиям
- д Дефектам транспортных белков

Скрининг новорожденных нецелесообразен при одном из следующих заболеваний:

- а Врожденный гипотиреоз
- б Недостаточность 21-гидроксилазы
- в Муковисцидоз
- г Недостаточность биотинидазы
- д Болезнь Фабри

Повреждающим фактором при болезни Вильсона-Коновалова является:

- а Повышение уровня метаболитов пуринового обмена
- б Отложение меди в тканях
- в Наличие кольца Кайзера-Флейшера

Для выявления наследственных нарушений аминокислотного обмена используют все перечисленные методы, кроме одного:

- а Микробиологическое ингибирование (тест Гатри)
- б Высокоэффективная жидкостная хроматография
- в Электрофорез гемоглобина
- г Флуориметрия
- д Колориметрия

Основной биохимический критерий классической болезни Рефсума:

- а Нарушение синтеза плазмалогенов
- б Накопление ОДЦЖК (очень длинноцепочечных жирных кислот)
- в Накопление фитановой кислоты

- г Накопление пипеколовой кислоты
- д Накопление желчных кислот

Скринирующими критериями для нарушений ферментов дыхательной цепи являются все перечисленные, кроме:

- а Определения лактата и пирувата
- б Определения кетоновых тел
- в Определения мочевины и мочевой кислоты

Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются: 1) определение уровня аммиака в крови; 2) исследование спектра аминокислот крови; 3) определение креатинина мочи.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 2 и 3
- в Правильный ответ 1 и 3

Серповидноклеточная анемия обусловлена:

- а Изменением первичной структуры б-цепей гемоглобина
- б Изменением первичной структуры в-цепей гемоглобина
- в Дефектом мембраны эритроцитов
- г Недостаточностью синтеза б-цепей гемоглобина
- д Недостаточностью синтеза в-цепей гемоглобина

В-талассемия обусловлена:

- а Изменением первичной структуры б-цепей гемоглобина
- б Изменением первичной структуры в-цепей гемоглобина
- в Дефектом мембраны эритроцитов
- г Недостаточностью синтеза б-цепей гемоглобина
- д Недостаточностью синтеза в-цепей гемоглобина

Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

- а Нагрузкой глиадином
- б Исследованием креатинина в моче
- в Тонкослойной хроматографией белков плазмы крови
- г Определением электролитов в поте
- д Определением уровня липопротеинов в плазме крови

В диагностике муковисцидоза имеет значение определение:

- а Аминокислот в плазме крови
- б Холестерина в крови
- в Содержания триглицеридов
- г Электролитов в поте
- д Меди в моче

Врожденная метгемоглобинопатия может быть вызвана:

- а Недостаточностью энзима диафоразы
- б Недостаточностью каталазы
- в Наличием аномального гемоглобина S
- г Наличием аномального гемоглобина E

В семье родился ребенок со спинномозговой грыжей. При следующей беременности целесообразно применить такие методы дородовой диагностики: 1) определение кариотипа плода; 2) определение уровня альфа-фетопротеина в амниотической жидкости; 3) определение пола плода; 4) ультразвуковое исследование.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 1 и 3
- в Правильный ответ 1 и 4
- г Правильный ответ 2 и 3
- д Правильный ответ 2 и 4

Противопоказанием к проведению амниоцентеза являются: 1) возраст матери старше 40 лет; 2) послеоперационные рубцы; 3) болезнь Помпе у предыдущего ребенка; 4) локализация плаценты на передней брюшной стенке; 5) инфекционные заболевания, перенесенные одним из супругов.

- а Правильный ответ 1, 2 и 3
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1, 3 и 5
- г Правильный ответ 2 и 4
- д Правильный ответ 3 и 5

В амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе (без культивирования клеток), можно провести все перечисленные исследования, кроме:

- а Биохимического исследования метаболитов
- б Исследования активности ферментов
- в Определения альфа-фетопротеина
- г Исследования кариотипа

Известно, что беременная женщина является носителем гена гемофилии. Этой женщине могут быть рекомендованы следующие методы пренатальной диагностики: 1) ультразвуковое исследование; 2) определение альфа-фетопротеина в крови у матери; 3) определение пола плода; 4) исследование крови плода; 5) фетоскопия.

- а Правильный ответ 1, 2 и 3
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 3 и 4
- г Правильный ответ 2 и 5
- д Правильный ответ 1 и 5

Уровень альфа-фетопротеина может быть повышен в крови у женщины на 16-18 неделе беременности при следующих заболеваниях плода: 1) синдром Клайнфельтера; 2) анэнцефалия; 3) гидроцефалия; 4) спинномозговая грыжа; 5) синдром Гирке.

- а Правильный ответ 1, 2 и 3
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 2 и 4
- г Правильный ответ 1, 3 и 5
- д Правильный ответ 3, 4 и 5

Повышенный уровень альфа-фетопротеина в амниотической жидкости может быть выявлен при: 1) анэнцефалии; 2) спинномозговой грыже; 3) синдроме Шерешевского-Тернера; 4) синдроме Дауна; 5) мукополисахаридозе II типа.

- а Правильный ответ 1, 2 и 3
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1 и 2
- г Правильный ответ 3, 4 и 5
- д Правильный ответ 1, 4 и 5

В культивированных клетках амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе, можно провести все перечисленные исследования, кроме одного:

- а Определение X- и Y-полового хроматина
- б Исследование активности ферментов
- в Определение кариотипа
- г Определение альфа-фетопротеина

В некультивированных клетках амниотической жидкости, полученных при амниоцентезе, можно: 1) определить уровень альфа-фетопротеина; 2) исследовать активность ферментов; 3) исследовать кариотип; 4) определить X- и Y-половой хроматин.

- а Правильный ответ 1 и 2
- б Правильный ответ 1 и 3

- в Правильный ответ 1 и 4
- г Правильный ответ 2 и 3
- д Правильный ответ 2 и 4

Методические подходы к пренатальной диагностике должны отвечать следующим требованиям: 1) высокая точность метода; 2) небольшая опасность осложнений; 3) небольшой срок беременности; 4) минимальная продолжительность анализа.

- а Правильный ответ 1, 2 и 4
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1, 2 и 4
- г Правильный ответ 2, 3 и 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Самыми важными показаниями к проведению цитогенетической пренатальной диагностики плода являются:

- а Наличие в семье предыдущего ребенка с хромосомной патологией
- б Угроза прерывания беременности
- в Вирусное заболевание, перенесенное матерью в 1-2 триместре беременности
- г Наличие семейной сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей

Ошибки при определении кариотипа плода могут быть связаны: 1) с клональным характером роста клеток амниотической жидкости; 2) с мозаицизмом клеток плода; 3) с физиологической полиплоидией культивируемых клеток; 4) с загрязнением образцов вод клетками материнского происхождения.

- а Правильный ответ 1, 2 и 4
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 1, 2 и 4
- г Правильный ответ 2, 3 и 4
- д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Быстрота, оперативность и воспроизводимость исследования характерны для цитогенетической пренатальной диагностики путем: 1) культивирования клеток амниотической жидкости; 2) культивирования клеток хориона; 3) культивирования клеток плаценты; 4) приготовления прямых препаратов ворсин хориона; 5) культивирования лимфоцитов плода.

- а** Правильный ответ 1, 2 и 4
- б** Правильный ответ 2, 3 и 4
- в** Правильный ответ 3, 4 и 5
- г** Правильный ответ 4 и 5
- д** Правильный ответ 1, 2 и 3

Основной путь выделения меди из организма в норме:

- а** Выделение с мочой
- б** Выделение с калом
- в** Выделение с потом

Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:

- а** Определения иммунореактивного трипсина
- б** Определения электролитов пота
- в** Выявления жира в кале
- г** Определения активности пищеварительных ферментов в кале
- д** Теста с цетилпиридинхлоридом

Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

- а** Подъем уровня фенилгидразина
- б** Гиперфенилаланинемия
- в** Лейкоцитоз
- г** Повышение уровня тирозина
- д** Подъем уровня гомогентизиновой кислоты

В моче здорового человека преобладает следующий тип гликозаминогликанов:

- а** Гепарансульфат
- б** Хондроитинсульфат

- в Дерматансульфат
- г Кератансульфат

Основная фракция гемоглобина взрослого человека HbA представляет собой:

- а Мономер
- б Димер
- в Тример
- г Тетрамер
- д Пентамер

Тирозин является предшественником всего ниже перечисленного, кроме:

- а Тироксина
- б Катехоламинов
- в Меланина
- г Кинуренина
- д Трийодтиронина

Для диагностики болезней накопления гликозаминогликанов используют следующие методы: 1) выявление дефектного фермента; 2) электрофорез гликозаминогликанов; 3) тест с цетидилпиридинхлоридом; 4) определение мочевой кислоты; 5) тонкослойная хроматография аминокислот.

- а Правильный ответ 1, 2 и 3
- б Правильный ответ 2, 3 и 4
- в Правильный ответ 3, 4 и 5
- г Правильный ответ 2, 4 и 5
- д Правильный ответ 1, 3 и 4

Основным методом определения натрия в потовой жидкости является:

- а Титриметрия
- б Колориметрия
- в Пламенная фотометрия
- г Спектрофотометрия

К методам массового просеивания на фенилкетонурию относятся все вышеперечисленное, кроме:

- а Автоматической флуориметрии
- б Теста Гатри

- в Тонкослойной хроматографии
- г Определения спектра аминокислот на аминокислотном анализаторе

Мочевая кислота является:

- а Метаболитом пиримидинового обмена
- б Предшественником катехоламинов
- в Метаболитом пуринового обмена
- г Антиоксидантом клеточного окисления
- д Конечным продуктом расщепления белков

Не содержит серу:

- а Цистин
- б Пролин
- в Метионин
- г Цистеин
- д Гомоцистеин

Аминокислоты, входящие в состав белков: 1) являются L-формами; 2) являются D-формами; 3) являются рацематом D- и L-форм; 4) имеют аминоксильную группу; 5) имеют кетогруппу.

- а Правильный ответ 1 и 4
- б Правильный ответ 2 и 3
- в Правильный ответ 4 и 5
- г Правильный ответ 2 и 5
- д Правильный ответ 1 и 3

В цикле мочевины участвует аминокислота:

- а Лейцин
- б Пролин
- в Аргинин
- г Триптофан
- д Гистидин

Нормальная концентрация фенилаланина в крови составляет:

- а 1-2 мг%
- б 3-4 мг%
- в 5-6 мг%
- г 7-8 мг%
- д 9-10 мг%

Методом количественного анализа спектра аминокислот в биологических жидкостях является:

- а** Тонкослойная хроматография аминокислот
- б** Применение автоматического анализатора аминокислот
- в** Колориметрические методы
- г** Пламенная фотометрия

Воспроизводимость результатов лабораторных исследований подразумевает:

- а** Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
- б** Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
- в** Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

Правильность результатов лабораторных исследований подразумевает:

- а** Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
- б** Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
- в** Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

Аналитическая специфичность любого метода подразумевает:

- а** Соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
- б** Соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине

- в** Способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен

Имуноферментный анализ (ИФА) представляет собой:

- а** Иммунологический анализ антигенов и антител, основанный на реакции преципитации
- б** Иммунохимический анализ, при котором для выявления комплекса антиген-антитело используют конъюгаты антител и антигенов с ферментами
- в** Иммунохимический метод, сочетающий принципы электрофореза и иммунодиффузии
- г** Метод исследования взаимодействия антитела с антигеном, при котором в один из компонентов вводят радиоактивную метку

Кофермент представляет собой:

- а** Холофермент
- б** Небелковый компонент фермента, легко диссоциирующий из комплекса с белком
- в** Белковый компонент фермента

Для молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней можно использовать олигонуклеотидные зонды, комплементарные: 1) последовательности нормального гена или его фрагменту; 2) последовательности мутантного гена или его фрагменту; 3) последовательностям, сцепленным с мутантным геном.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 1 и 3
- в** Правильный ответ 2 и 3
- г** Правильный ответ 1, 2 и 3
- д** Правильный ответ 1

К методам, с помощью которых можно получать значительное количество фрагмента ДНК, относятся: 1) гибридизация по Саузерну; 2) полимеразная цепная реакция (ПЦР); 3) рестрикция; 4) клонирование ДНК.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 1 и 3
- в** Правильный ответ 1 и 4
- г** Правильный ответ 2 и 3
- д** Правильный ответ 2 и 4

Для прямых методов ДНК-диагностики необходимо знать все, кроме:

- а** «Горячих» точек гена
- б** Последовательности генетического кода
- в** Полиморфных ДНК-маркеров
- г** Диагноза заболевания
- д** Типа наследования заболевания

Для получения кДНК на основе выделенной РНК используется:

- а** ДНК-полимераза
- б** Лигаза
- в** Рестриктаза
- г** Обратная транскриптаза
- д** Протеиназа

Миграция молекул ДНК в геле зависит от всего, кроме:

- а** Конформации молекулы ДНК
- б** Длины молекулы ДНК
- в** Концентрации геля
- г** Напряженности электрического поля
- д** Освещенности

Методом, позволяющим определить последовательность оснований в нуклеотидной цепи, является:

- а** Блот-гибридизация
- б** Пульсирующий гель-электрофорез
- в** Секвенирование
- г** Множественная амплификация
- д** Аллель-специфическая гибридизация

В состав реактивной смеси для амплификации входит все, кроме:

- а** Нуклеотидфосфатов
- б** ДНК-полимеразы
- в** Ионов магния
- г** Геномной ДНК
- д** ДНК-лигазы

Основными методами диагностики аргинин-янтарной ацидурии являются: 1) газожидкостная хроматография; 2) исследование спектра аминокислот; 3) исследование уровня аммиака в крови после белковой нагрузки; 4) исследование водорода в выдыхаемом воздухе.

- а** Правильный ответ 1, 2 и 3
- б** Правильный ответ 2, 3 и 4
- в** Правильный ответ 1 и 2
- г** Правильный ответ 1 и 3
- д** Правильный ответ 2 и 3

Гликоген:

- а** Представляет собой полимер глюкозы
- б** Имеет ветвящуюся структуру
- в** Присутствует в продуктах растительного происхождения
- г** Является источником глюкозы организма

- д** Имеет наибольшую концентрацию в ткани печени и мышцах

Гликозаминогликаны:

- а** Являются составной частью гликогена
- б** Расщепляются кислыми гликозидазами
- в** Расщепляются в лизосомах
- г** В совокупности с белковым кором образуют гликозаминопротеогликианы
- д** Являются сложными гетерополисахаридами

Прометафазные хромосомы принято исследовать для: 1) уточнения точек разрыва при структурных аномалиях хромосом; 2) диагностики синдромов с микроструктурными перестройками хромосом; 3) установления диагноза анеуплоидии; 4) уточнения диагноза частичной моносомии.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 3 и 4
- в** Правильный ответ 2 и 4
- г** Правильный ответ 1 и 4
- д** Правильный ответ 1 и 3

Для хронического миелоидного лейкоза характерны: 1) наличие филадельфийской хромосомы; 2) транслокация между 22 и 9 хромосомой; 3) частичная моносомия 21 хромосомы; 4) транслокация между 5 и 17 хромосомой.

- а** Правильный ответ 3 и 4
- б** Правильный ответ 2 и 4
- в** Правильный ответ 1 и 4
- г** Правильный ответ 1 и 2
- д** Правильный ответ 1 и 3

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

- а** до 20
- б** 50
- в** 100
- г** 150
- д** 300

Обработка культуры клеток гипотоническим раствором необходима:

- а** Для увеличения числа митозов
- б** Для задержки делящихся клеток на стадии метафазы
- в** Для получения хорошего разброса хромосом
- г** Для лучшего окрашивания хромосомных препаратов

Анализ прометафазных хромосом позволяет: 1) выявлять микроструктурные аномалии при определенных синдромах с комплексом МВПР (множественных врожденных пороков развития); 2) устанавливать новые клинико-цитогенетические параллели для синдромов с неуточненным типом наследования; 3) уточнять характер перестройки и размеры участков хромосом, вовлеченных в дисбаланс кариотипа; 4) проводить пренатальную диагностику хромосомных аномалий у плодов с МВПР (множественными врожденными пороками развития).

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Понятие картирования генома человека включает в себя: 1) изучение тонкой структуры гена; 2) определение групп сцепления; 3) построение детальных хромосомных карт; 4) выяснение полного генетического состава всех хромосом человека.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

С помощью гибридизации соматических клеток в культуре могут быть картированы:

- а** Любые последовательности ДНК
- б** Гены, фенотипическая экспрессия которых обнаруживается биохимическими методами
- в** Гены, не обладающие проявлением в виде белкового продукта

Диагностическая значимость применения метода молекулярно-цитогенетической «гибридизации» состоит:

- а** В диагностике отдельных биохимических дефектов
- б** В рестрикционном анализе структуры гена
- в** В клонировании отдельных гибридных молекул ДНК
- г** В картировании отдельных генов непосредственно на хромосомных препаратах

Практическое использование ДНК-зондов в молекулярно-генетических исследованиях генома человека предусматривает:

Диагностику хромосомной патологии
Полное молекулярное описание мутаций при различных наследственных дефектах

Определение пола и характера хромосомной аномалии у будущего плода в пренатальной диагностике

Хромосомоспецифические зонды ДНК – это:

- а** ДНК хромосомных фрагментов разной длины
- б** Клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных хромосом
- в** Клонированные последовательности сателлитной ДНК
- г** Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены

Применение молекулярно-цитогенетических методов диагностики с помощью хромосомспецифических проб ДНК позволяет: 1) выявить происхождение добавочных маркерных хромосом или минихромосом; 2) определить сложный хромосомный мозаицизм при невысоком содержании аномальных клеток в кариотипе; 3) идентифицировать хромосомы, вовлеченные в сложные перестройки; 5) уточнить точки разрывов аномальных хромосом.

- а** Правильный ответ 1
- б** Правильный ответ 2
- в** Правильный ответ 3
- г** Правильный ответ 4
- д** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

В понятие медико-генетический прогноз входят: 1) определение степени генетического риска; 2) оценка медицинских и социальных последствий заболеваний; 3) возможность применения методов пренатальной диагностики; 4) назначение лечения; 5) рекомендация методов контрацепции.

- а** Правильный ответ 1, 2 и 4
- б** Правильный ответ 2, 3 и 4
- в** Правильный ответ 1, 2 и 3
- г** Правильный ответ 2, 3 и 4
- д** Правильный ответ 3, 4 и 5

В популяции за 8 лет родилось 500.000 новорожденных, среди которых обнаружено 45 больных с фенилкетонурией. Частота гетерозиготных носителей составляет:

- а** 1,90%
- б** 2,50%
- в** 4%
- г** 5%
- д** 10%

Известно, что соотношение резус-положительных и резус-отрицательных лиц равно 84% и 16% (резус-отрицательная принадлежность наследуется по рецессивному типу). Частота доминантного аллеля R⁺ в популяции составляет:

- а** 40%
- б** 50%
- в** 60%
- г** 70%
- д** 75%

Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является:

- а** Обнаружение новых тератогенов
- б** Определение частоты врожденных пороков развития
- в** Лечение выявленных больных

Флюктуация частоты врожденных пороков развития означает: 1) появление нового тератогена; 2) обнаружение давно существующего тератогена; 3) проявление случайной флюктуации.

- а** Правильный ответ 1 и 2
- б** Правильный ответ 1 и 3
- в** Правильный ответ 2 и 3

Из перечисленных методов инвазивной пренатальной диагностики диагностику хромосомных болезней и аномалий позволяют осуществлять:

- а** Амниоцентез
- б** Биопсия хориона
- в** Кордоцентез
- г** Все перечисленное
- д** Ничего из перечисленного

Пренатальная диагностика синдрома

Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей: 1) альфа-фетопротеина; 2) хорионического гонадотропина; 3) неконъюгированного эстриола; 4) клеток плода.

- а** Правильный ответ 1, 2 и 3
- б** Правильный ответ 2, 3 и 4
- в** Правильный ответ 1, 3 и 4
- г** Правильный ответ 1, 2, 3 и 4

При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП (альфа-фетопротеин) – ниже нормы, ХГЧ (хорионический гонадотропин) – выше нормы, НЭ (неконъюгированный эстриол) – ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:

- а** Хромосомное заболевание
- б** Дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
- в** Расщелина губы и/или неба
- г** Множественные врожденные пороки развития