

Генетика (ВО) Вторая категория

1. В понятие медико-генетический прогноз не входят:

- а) возможность применения методов пренатальной диагностики
- б) назначение лечения
- в) определение степени генетического риска
- г) оценка медицинских и социальных последствий заболевания

2. Гемофилия наследуется:

- а) аутосомно-доминантно
- б) аутосомно-рецессивно
- в) доминантно, сцепленно с х-хромосомой
- г) рецессивно, сцепленно с х-хромосомой

3. У девочки с синдромом Патау можно обнаружить :

- а) кошачий крик
- б) нормальную продолжительность жизни
- в) олигофрению и аномалии развития глаз
- г) хроматин-отрицательные клетки

4. "Геном" человека это:

- а) совокупность транскрибируемых участков днк
- б) совокупность ядерной днк
- в) совокупность ядерной и митохондриальной днк
- г) хромосомный набор организм

5. "Фабриками белка" в клетке являются:

- а) лизосомы
- б) митохондрии
- в) пероксисом
- г) рибосомы

6. «Лицевой фенотип» является высоко информативным признаком при синдроме:

- а) tar

- б) вильямса
- в) горлина-гольтца
- г) диджордже

7. «Лицевой фенотип» является диагностическим признаком при синдроме

- а) билса-гехта (контрактурной арахнодактилии)
- б) вивера
- в) гемигипертрофии
- г) тестикулярной феминизации

8. «Лицевой фенотип» является диагностическим признаком при синдроме

- а) де ланге
- б) миопатии дюшенна
- в) тея-сакса
- г) фенилкетонурии

9. «Лицо Поттер» при маловодий относится к:

- а) деформациям
- б) дизрупциям
- в) дисплазиям
- г) мальформациям

10. CISS- метод используется для:

- а) анализа числовых и структурных нарушений в интерфазных ядрах
- б) выявления уникальных или низкокопийных последовательностей днк
- в) обнаружения несбалансированной хромосомной аберрации
- г) анализа кариотипа

11. I тип гиперлипопротеинемии наследуется:

- а) аутосомно-доминантно
- б) аутосомно-рецессивно
- в) мультифакториальн
- г) сцепленно с у-хромосомой

12. II тип гиперлиппротеинемии наследуется

- а) мультифакториально
- б) аутосомно-доминантно
- в) сцепленно с у-хромосомой
- г) сцепленно с х-хромосомой

13. Агенезия почек возникает в результате:

- а) аномального морфогенеза
- б) неполного морфогенеза
- в) персистирующего морфогенеза
- г) нормального морфогенеза

14. Анеуплоидный набор хромосом человека равен:

- а) 23
- б) 46
- в) 47
- г) 69

15. Аномалия первой жаберной дуги - это

- а) одностороннее недоразвитие лицевых костей, мягких тканей лица, макростомия, отсутствие ушной раковины и наружного слухового прохода
- б) одностороннее недоразвитие лицевых костей, мягких тканей, макростомия, деформация и частичный дефект ушной раковины
- в) дефект губы
- г) дефект неба

16. Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме

- а) неполной маскулинизации
- б) неполной тестикулярной феминизации
- в) полной тестикулярной феминизации
- г) смешанной дисгенезии гонад

17. Аномалия развития, не требующая лечения, называется :

- а) дисплазия
- б) малая аномалия развития (микропризнак)
- в) мальформация
- г) дизрупция

18. Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза, называется:

- а) деформация
- б) дизрупция
- в) дисплазия
- г) мальформация

19. Аномальная форма мочек ушных раковин в сочетании с низким ростом, дисплазией и врожденным вывихом локтевых или коленных суставов характерна для:

- а) аурикуло-остеодисплазии
- б) синдрома "ногти-надколенник"
- в) синдрома аарскога
- г) синдрома ларсена

20. Аплазия лучевой кости при синдроме TAR относится к:

- а) дисплазия
- б) деформациям
- в) дизрупциям
- г) мальформациям

21. Аплазия лучевой кости при талидомидной эмбриопатии относится к

- а) деформациям
- б) дизрупциям
- в) дисплазиям
- г) мальформациям

22. Арахнодактилия с множественными врожденными контрактурами суставов кисти, коленных и локтевых суставов, характерны для:

- а) артрогрипоза
- б) синдрома билса-гехта
- в) синдрома боуэна-конради
- г) синдрома ларсена

23. Атрезия хоан возникает в результате:

- а) аномального морфогенеза
- б) неполного морфогенеза
- в) персистирующего морфогенеза
- г) нормального морфогенеза

24. Аутосомами называются хромосомы:

- а) наличие которых в кариотипе определяет пол организма
- б) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга
- в) представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере
- г) х и у хромосомы

25. Близнецовый метод в медицинской генетике используется для:

- а) для оценки частоты возникновения мутации
- б) для расчета пенетрантности
- в) определения частоты патологического аллеля в популяции
- г) установления наследственного характера заболевания

26. Болезни обмена веществ, не сопровождающиеся развитием катаракты:

- а) гомоцистинурия
- б) маннозидоз
- в) недостаточность галактокиназы
- г) галактоземия

27. Болезни, обусловленные цитоплазматической наследственностью, связаны с:

- а) мутациями в аутосомах
- б) мутациями в днк митохондрий
- в) точковыми мутациями

г) мутациями в половых хромосомах

28. Болезнь "кленового сиропа" обычно сопровождается:

а) накоплением гликогена в клетках

б) нарушением закладки гонад

в) остеопорозом

г) характерным запахом мочи

29. Болезнь Вильсона-Коновалова наследуется:

а) аутосомно-доминантно

б) аутосомно-рецессивно

в) доминантно, сцепленно с х-хромосомой

г) рецессивно, сцепленно с х-хромосомой

30. Болезнь Нимана-Пика характеризуется накоплением в органах:

а) гликогена

б) гликозилцереброзида

в) сфингомиелина

г) холестерина

31. Болезнями, обусловленными генными мутациями, являются:

а) муковисцидоз

б) синдром "кошачьего крика"

в) синдром дауна

г) синдром патау

32. Больной альбинизмом вступает в брак со здоровой женщиной, брат которой страдает той же формой альбинизма. Риск для их ребенка составляет:

а) $1/3$

б) $2/3$

в) $3/4$

г) все дети будут больны

33. Больные гепатоцеребральной дистрофией получают препараты, связывающие и

выводящие медь из организма. Такое лечение является:

- а) патогенетическим
- б) симптоматическим
- в) этиологическим
- г) ферментозаместительным

34. Больным с чистой дисгенезией гонад показано:

- а) только заместительная терапия
- б) только хирургическая коррекция
- в) хирургическая коррекция внутренних и наружных гениталий с заместительной терапией
- г) удаление гонад с заместительной терапией

35. Большая масса тела при рождении (5500г), избыточное отложение жира в ПЖК, висцеромегалия (гепатоспленомегалия, кардиомегалия), гипорефлексия, тремор конечностей, судороги, характерно для:

- а) врожденного сифилиса
- б) токсоплазмозной инфекции
- в) хромосомной патологии
- г) эндокринной эмбриопатии

36. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) трисомией хромосом
- г) цитоплазматической наследственностью

37. В браках двух глухих родителей с аутосомно-рецессивной глухотой могут рождаться здоровые дети, вследствие:

- а) неполной пенетрантности гена
- б) обратной мутации
- в) разных форм (полилокусные мутации)
- г) экспрессивности

38. В браке мужчина и женщина с ахондропластической карликовостью. У мужа:здоровый брат и сестра с тем же заболеванием. Их отец болен,а мать здорова.У

жены 2 родных брата,сестра,родители здоровы.Вероятность рождения больного ребенка в

- а) 75%
- б) 25%
- в) около 0%
- г) 100%

39. В браке мужчина и женщина с ахондропластической карликовостью.У мужа:здоровый брат и сестра с тем же заболеванием. Их отец болен,а мать здорова.У жены семья здорова.Вероятность рождения больного ребенка у больной сестры со здоровым

- а) 50%
- б) около 0%
- в) 100%
- г) 25%

40. В браке состоят здоровые двоюродные сибсы. Отец мужа болен аутосомнорецессивной формой миопатии. Жена приходится ему двоюродной сестрой по материнской линии, где больных миопатией не было. Вероятность рождения

- а) риск приближается к популяционному уровню
- б) 10%
- в) 25%
- г) 35%

41. В буккальном эпителии мальчика с болезнью Дауна F-телец:

- а) 1
- б) 2
- в) 3
- г) ни одного

42. В гаметогенезе женщины с синдромом трисомии X могут образоваться гаметы с аномальным числом хромосом. Этот вариант нерасхождения можно обозначить как:

- а) вторичное нерасхождение
- б) первичное нерасхождение

в) последовательное нерасхождение

г) третичное нерасхождение

43. В гаметогенезе здорового мужчины, носителя сбалансированной робертсоновской транслокации 21/14, часть гамет образуется с аномальным хромосомным набором, это явление называется:

а) вторичное нерасхождение

б) первичное нерасхождение

в) последовательное нерасхождение

г) третичное нерасхождение

44. В двух труднодоступных горных селениях одного национального региона частоты групп крови у жителей резко отличаются. Это, по-видимому, вызвано:

а) дрейфом генов

б) разным уровнем мутационного процесса

в) разным уровнем отбора

г) отсутствие мутационного процесса

45. В ДНК встречаются следующие комплементарные пары:

а) а-т и г-ц

б) а-ц и ц-а

в) г-ц и а-ц

г) т-г и а-т

46. В качестве ДНК-зонда могут использоваться:

а) геномная днк, выделенная из лейкоцитов крови пациента

б) искусственно синтезированная олигонуклеотидная последовательность днк

в) рестрицированная геномная днк

г) полногеномная днк

47. В костном мозге при болезни Гоше можно обнаружить :

а) звездчатые клетки

б) клетки березовского

в) клетки мальбина

г) крупные одноядерные клетки

48. В лечении больных целиакией не используются:

а) антибиотики

б) диетотерапия

в) ферменты

г) симптоматическое лечение

49. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией, а наследственность самой женщины по гемофилии не отягощена, уровень риска для детей в этом браке составляет:

а) 100% для девочек быть больными

б) 100% здоровых детей независимо от пола

в) 100% мальчиков будут больны

г) 50% девочек носители патологического гена

50. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (гипофосфатемией). Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:

а) 0% для всех девочек

б) 100% для всех мальчиков быть больными

в) 100% для девочек быть больными, 100% мальчиков здоровы

г) 50% заболеть для девочки

51. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией, риск унаследовать гемофилию для ее детей составляет:

а) 100% девочек будут больными

б) 100% девочек носители патологического гена

в) 100% мальчиков будут больными

г) 50% для мальчика быть больным

52. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился ребенок с дефектом нервной трубки. Тактика врача генетика может быть следующей:

а) не рекомендовать дальнейшее деторождение

б) ограничиться рекомендацией следующей беременности в связи с низким повторным

риском

- в) провести пренатальную диагностику
- г) не проводить периконцепционную профилактику

53. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился ребенок с дефектом невральной трубки. Тактика врача генетика может быть следующей:

- а) не рекомендовать дальнейшее деторождение
- б) ограничиться рекомендацией следующей беременности в связи с низким повторным риском
- в) провести периконцепционную профилактику
- г) не назначать пренатальную диагностику

54. В молекуле ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, комплементарным кодоном мРНК для нее будет:

- а) ацц
- б) гуу
- в) уац
- г) ууа

55. В небольшой популяции с высокой частотой аутосомно-рецессивного альбинизма больная женщина вступает в брак со здоровым мужчиной, родители которого здоровы, а дед по отцовской линии был альбиносом. Риск рождения больного

- а) 100%
- б) 50%
- в) 75%
- г) 25%

56. В небольшой популяции с высокой частотой аутосомно-рецессивного альбинизма больной мужчина вступает в брак со здоровой женщиной, мать которой поражена тем же заболеванием, а отец здоров. Риск рождения больного ребенка в этом браке

- а) все дети будут здоровы
- б) 25%
- в) 50%
- г) все дети будут больны

57. В основе развития клинической картины всех типов лейкодистрофии лежит:

- а) демиелинизация нервных клеток
- б) жировая дистрофия нервных клеток
- в) интоксикация аномальными метаболитами
- г) накопление липопротеинов в плазме крови

58. В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

- а) амниоцентез
- б) биопсия хориона
- в) кордоцентез
- г) фетоскопия

59. В понятие медико-генетический прогноз не входят

- а) возможность применения методов пренатальной диагностики
- б) определение степени генетического риска
- в) оценка медицинских и социальных последствий заболевания
- г) рекомендации методов контрацепции

60. В регионе отмечено накопление больных с однотипной патологией щитовидной железы. Распределение больных в семьях не позволило сделать вывод о характере наследования. Конкордантность моно- и dizиготных близнецов практически одинакова

- а) моногенном заболевании
- б) ненаследственном заболевании
- в) мультифакториальном заболевании
- г) хромосомном заболевании

61. В результате лабораторного обследования больного с диагнозом лейциноз можно ожидать:

- а) повышения уровня аминокислот с разветвленной цепью
- б) повышения уровня фенилаланина
- в) повышения экскреции гликозаминогликанов (гаг) с мочой
- г) сдвига в формуле крови

62. В родословной из > 400 человек с передачей АД синдрома Элерса-Данлоса выявлено 92 больных. В 12 случаях прямое наследование в 3 поколениях. В 2 случаях в промежуточном поколении заболевание отсутствовало. Пенетрантность

- а) 19%
- б) 83%
- в) 64%
- г) 38%

63. В семье родилось два ребенка с болезнью Гоше (острая инфантильная форма). Вероятность, что и третий ребенок будет болен, составляет:

- а) 10%
- б) 100%
- в) 25%
- г) менее 1 %

64. В семье, где у отца вторая (II), Rh⁺ группа крови, а у матери третья (III), Rh⁺, родился ребенок с первой (I), Rh⁻ группой крови. Вероятность того, что у следующего ребенка будет четвертая (I⁺), Rh⁺ группа крови, составляет:

- а) 1/11
- б) 1/16
- в) 1/9
- г) 3/16

65. Введение массового скрининга новорожденных не целесообразно для раннего выявления:

- а) гипотериоза
- б) муковисцидоза
- в) мукополисахаридоза
- г) фенилкетонурии

66. Ведущим в клиническом проявлении хромосомных болезней является:

- а) задержка в психомоторном развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста
- б) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития

в) нарушение физического развития

г) системность поражения

67. Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Эдвардса у молодых родителей, имеющих нормальный кариотип составляет:

а) 1%

б) 10-11%

в) 25%

г) 50%

68. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гомозиготами по гену фенилкетонурии, составляет:

а) 0%

б) 100%

в) 25

г) 50%

69. Вероятность рождения еще одного больного ребенка у здоровых родителей, которые имеют трех больных муковисцидозом детей, составляет:

а) 25%

б) 50%

в) все дети будут больны

г) все дети будут здоровы

70. Вновь возникшая нейтральная мутация имеет высокую вероятность быть утраченной в последующих поколениях, что, возможно, обусловлено:

а) действием отбора

б) изменением генных частот

в) утратой в силу статистических причин

г) эффектом родоначальника

71. Во взаимодействии генов наиболее важным при мультифакториальном наследовании является:

а) аддитивность

б) доминирование

в) эпистаз

г) пенетрантность

72. Во время кроссинговера происходит:

а) редукция числа хромосом

б) рекомбинация генетического материала

в) репликация днк

г) инверсия хромосом

73. Во время плодного периода формируются:

а) заднее незаращение твердого неба

б) незаращение губы

в) синдактилия

г) полидактилия

74. Врач медико-генетической консультации сообщил родителям ребенка с болезнью Нимана-Пика о необходимости пренатальной диагностики при следующей беременности. Биохимическое исследование заключается в определении активности:

а) арилсульфатазы а

б) липопротеиновой липазы

в) сфингомиелиназы

г) щелочной фосфатазы

75. Врожденная косолапость относится к

а) деформациям

б) дизрупциям

в) дисплазиям

г) мальформациям

76. Врожденная метгемоглобинопатия может быть вызвана:

а) наличием аномального гемоглобина s

б) наличием аномального гемоглобина e

в) недостаточностью каталазы

г) недостаточностью энзима диафоразы

77. Врожденная непереносимость лактозы наследуется:

а) мультифакториально

б) аутосомно-доминантно

в) аутосомно-рецессивно

г) х-сцепленно рецессивно

78. Врожденная непереносимость лактозы проявляется:

а) в возрасте 3-5 лет

б) в период новорожденности

в) в период пубертата

г) к концу первого года жизни

79. Врожденные пороки развития наследственной природы - это следствие:

а) blastopathies

б) gametopathies

в) fetopathies

г) embryopathies

80. Врожденные заболевания - это заболевания:

а) диагностируемые при рождении

б) обусловленные мутацией генов

в) проявляющиеся на 1-ом году жизни ребенка

г) проявляющиеся в течении жизни

81. Врожденные пороки развития различных органов формируются в следующие сроки пренатального развития:

а) первые 7-8 недель беременности

б) перинатальный период

в) с 12 недели беременности

г) с 20 недели беременности

82. Врожденный морфологический вариант (микроаномалия) - морфологическое

изменение органа:

- а) выходящее за пределы допустимых вариаций без нарушения функции органа
- б) выходящее за пределы допустимых вариаций с нарушением функции органа
- в) не выходящее за пределы допустимых вариаций
- г) тяжелое нарушение функции органов

83. Врожденный порок развития - это:

- а) морфологический дефект органа или его части, приводящий к нарушению его функции
- б) морфологическое изменение органа, выходящее за пределы допустимых вариаций без нарушения его функции
- в) сбалансированная хромосомная патология
- г) мутация днк в некодирующей области

84. Врожденный дефект межжелудочковой перегородки возникает в результате:

- а) аномального морфогенеза
- б) неполного морфогенеза
- в) персистирующего морфогенеза
- г) полного морфогенеза

85. Второе деление мейоза в оогенезе женщины заканчивается:

- а) в период имплантации зародыша
- б) в период новорожденности
- в) в период овуляции
- г) в период оплодотворения яйцеклетки

86. Второй ребенок молодых родителей родился с синдромом "кошачьего крика" и кольцевой хромосомой 5. Кариотипы обоих родителей и их первого ребенка нормальны. Риск рождения еще одного больного ребенка составляет:

- а) 1%
- б) 100%
- в) 10-15%
- г) 25-30%

87. Гаплоидный набор хромосом человека равен:

- а) 23
- б) 46
- в) 47
- г) 69

88. Генетический код необходим для:

- а) комплементарного синтеза днк
- б) определения нуклеотидной последовательности днк
- в) перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
- г) синтеза первичного рнк-транскрипта

89. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это:

- а) делеция
- б) инверсия
- в) кроссинговер
- г) нерасхождение хромосом

90. Гетерозиготный носитель аномального гена женился на носительнице такого же гена (заболевание АР). Вероятность быть больными для их детей составляет:

- а) 1/3
- б) 100%
- в) 25%
- г) 50%

91. Гибридизация - это:

- а) комплементарный синтез днк
- б) процесс образования двунитевых структур днк
- в) процесс плавления двунитевых днк
- г) процесс удлинения одонитевых днк

92. Главной целью мониторинга врожденных пороков развития является:

- а) лечение выявленных больных
- б) обнаружение новых тератогенов

- в) определение частоты врожденных пороков развития
- г) типы пороков развития

93. Главными признаками болезни Гирке являются:

- а) гепатомегалия и гипогликемия
- б) гепатомегалия и макроглоссия
- в) макроглоссия и гипогликемия
- г) спленомегалия и гипергликемия

94. Гликогеноз II типа называют болезнью:

- а) андерсена
- б) гирке
- в) мак-ардля
- г) помпе

95. Двойное нерасхождение хромосом в мейозе - это:

- а) нерасхождение в обоих делениях мейоза
- б) нерасхождение в первом делении мейоза
- в) нерасхождение во втором делении мейоза
- г) нерасхождение в третьем делении

96. Двойственное строение гениталий наблюдается при синдроме:

- а) Клайнфельтера
- б) неполной тестикулярной феминизации
- в) полной тестикулярной феминизации
- г) Тернера

97. Девочка 5 лет с легкой задержкой умственного развития попала в больницу с переломом отростка позвонка. В анамнезе уже был перелом. При обследовании выявлен подвывих хрусталика. Прежде всего необходимо исключить

- а) аспартилглюкозаминурию
- б) гомоцистинурию
- в) синдром Марфана

г) фосфатдиабет

98. Дед страдал альбинизмом, который определяется аутосомно-рецессивным геном. Полный риск для потомства его внуков составляет около:

а) 25%

б) 40%

в) 50%

г) 70%

99. Диагностическими критериями болезни Вильсона-Коновалова не являются:

а) дефект метаболизма меди

б) кольцо кайзера-флейшера вокруг радужки

в) повышение общего уровня свободной меди в сыворотке крови и снижение уровня сывороточного церулоплазмينا

г) спастические парезы, параличи

100. Дивертикул Меккеля возникает в результате:

а) аномального морфогенеза

б) неполного морфогенеза

в) персистирующего морфогенеза

г) нормального морфогенеза

101. Диеторезистентные формы фенилкетонурии:

а) не имеют клинических проявлений

б) составляют 2-3% от всей фенилкетонурии

в) диеторезистентные формы составляют 98%

г) являются следствием дефекта фенилаланингидроксилазы

102. Диеторезистентные формы фенилкетонурии

а) не имеют клинических проявлений

б) являются следствием дефекта фенилаланингидроксилазы

в) являются следствием недостатка тетрагидробиоптерина

г) не назначается диета

103. Диетотерапию фенилкетонурии начинают при уровне фенилаланина в крови

Выше:

- а) 10 мг%
- б) 15 мг%
- в) 20 мг%
- г) 5 мг%

104. Диетотерапия эффективна при:

- а) а-талассемии
- б) непереносимости сахарозы
- в) синдроме криглера-найяра
- г) синдроме помпе

105. Диплоидный набор хромосом человека равен:

- а) 23
- б) 46
- в) 47
- г) 69

106. Для нейрофиброматоза не характерно:

- а) аутосомно-доминантный тип наследования
- б) выявление у одного из родителей пробанда
- в) наличие множественных пигментных невусов
- г) протекание в тяжелой форме

107. Для синдрома микроанофтальма Ленца характерен тип наследования :

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) мультифакториальный
- г) х-сцепленный

108. Для болезни Брутона характерно

- а) лимфопения
- б) повышение $ig\ g$

в) снижение $ig\ g$

г) лейкопения

109. Для болезни Брутона характерно

а) лимфопения

б) повышение $ig\ m$

в) повышение $ig\ g$

г) снижение $ig\ m$

110. Для болезни Брутона характерно

а) лимфопения

б) повышение $ig\ a$

в) снижение $ig\ a$

г) повышение $ig\ m$

111. Для болезни Реклингаузена не характерен: 40

а) гипогонадизм

б) прогрессирующая потеря зрения

в) судороги

г) умственная отсталость

112. Для болезни Хартнупа характерна

а) мозжечковая атаксия

б) пигментная крапивница

в) экзема

г) экстрапирамидные расстройства

113. Для болезни Хартнупа характерна

а) бульбарные расстройства

б) пигментная крапивница

в) фотосенсибилизация кожи

г) экстрапирамидные расстройства

114. Для больных с делецией длинного плеча 21 хромосомы характерны

- а) лимфатический отек кистей и стоп
- б) ранняя смертность
- в) расщелина губы и/или неба
- г) полидактилия

115. Для больных с синдромом трисомии-Х не характерным является:

- а) вторичная аменорея
- б) два тельце барра
- в) крыловидная складка на шее
- г) олигофрения

116. Для больных с синдромом Эдвардса не характерно:

- а) крыловидная кожная складка на шее
- б) микрогнатия
- в) пороки сердца
- г) синдактилия

117. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативным методом является:

- а) исследование белкового спектра плазмы крови
- б) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- в) клинико-генеалогические данные
- г) цитогенетическое исследование

118. Для генетического изолята характерны

- а) высокая частота родственных браков и рост доли гомозигот
- б) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- в) уменьшение доли гомозигот
- г) уменьшение мутаций

119. Для гликогеноза I типа не характерно:

- а) "кукольное лицо"
- б) гиперурикемия

- в) мышечная слабость
- г) тяжелая печеночная недостаточность

120. Для гомоцистинурии не характерна:

- а) катаракта
- б) марфаноподобного фенотипа
- в) тромбозов сосудов
- г) умственная отсталость

121. Для гомоцистинурии не характерно

- а) низкое содержание метионина в крови и моче
- б) повышенное содержание гомоцистина в крови и моче
- в) повышенное содержание метионина в крови и моче
- г) повышено содержание гомоцистина в моче

122. Для диагностики галактоземии не нужно проводить исследование:

- а) активности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
- б) спектра аминокислот крови
- в) спектра углеводов в моче и крови
- г) уровня галактозо-1-фосфата

123. Как долго ВИЧ сохраняет свои свойства в высушенной капле крови:

- а) 1 сутки
- б) 3-4 дня
- в) До 7 суток
- г) Более 10 суток

124. Код обследования участников аварийной ситуации с попаданием крови и биологических жидкостей под кожу, на кожу и слизистые:

- а) 124
- б) 120
- в) 125
- г) 118

125. Диагноз «ВИЧ-инфекция» устанавливается на основании:

- а) Однократного положительного результата обследования на ВИЧ-инфекцию методом ИФА
- б) Лабораторного заключения о наличии серологических и/или генетических маркеров ВИЧ-инфекции
- в) Положительного результата экспресс-теста на ВИЧ-инфекцию
- г) Только на основании положительного ИФА и иммуноблотинга

126. Рекомендуются в регионах с распространенностью ВИЧ среди беременных женщин более 1% проведение скрининга на антитела к ВИЧ-инфекции:

- а) Только лицам, имеющим клинические показания к обследованию на антитела к ВИЧ
- б) Всем в возрасте 18-60 лет, обращающимся за медицинской помощью в медицинские учреждения любого профиля
- в) Только половым партнерам беременных женщин, вставших на учет в женскую консультацию по беременности
- г) Лицам, имеющим высокий риск инфицирования ВИЧ (имеющим беспорядочные половые связи, прием психоактивных веществ)

127. При обследовании пациента по клиническим показаниям в направлении указывается код:

- а) 112
- б) 113
- в) 109
- г) 118

128. Ведущим признаком пневмоцистной пневмонии у ВИЧ -инфицированных лиц является:

- а) Одышка
- б) Острое начало лихорадки
- в) Продуктивный кашель
- г) Боли в грудной клетке при дыхании

129. Стадия ВИЧ-инфекции устанавливается только на основании:

- а) Клинических проявлений (наличие вторичных заболеваний)
- б) Давности установленного диагноза

в) Уровня СД4

г) Показателя вирусной нагрузки как маркера прогрессирования заболевания

130. При получении положительного результата обследования на антитела к ВИЧ у пациента следует:

а) Направить пациента в Центр СПИД для уведомления о результате обследования

б) Предпринять меры по явке пациента на прием, уведомить его о результате обследования самостоятельно и направить в Центр СПИД

в) Довести информацию до руководителя подразделения

г) Сообщить результат обследования пациенту по телефону в короткие сроки и рекомендовать обратиться в Центр СПИД

131. Положительный результат обследования на антитела к ВИЧ:

а) В кратчайшие сроки доводится до специалиста, проводившего дотестовое консультирование/лица его замещающего

б) Доводится только до руководителя подразделения с целью сохранности персональных данных

в) Доводится только до специалиста, ответственного за ВИЧ, закрепленного внутренним приказом МО

г) Результат не возвращается в МО, проводившую обследование, направляется в Центр СПИД

132. Для оценки активности репликации ВИЧ в организме инфицированного человека определяют:

а) Спектр антител к антигенам (белкам) ВИЧ 1,2 типов методом иммунного блота

б) Показатели иммунного статуса (СД 4/СД 8 лимфоциты, иммунорегуляторный индекс) методом проточной цитометрии

в) Комплементарную ДНК ВИЧ (к ДНК) в лимфоцитах методом ПЦР

г) Определяют концентрацию РНК ВИЧ (вирусную нагрузку) методом ПЦР