

## **Генетика (ВО) Первая категория**

### **1. Для диагностики муковисцидоза не используются:**

- а) определение натрия в ногтях
- б) определения альбумина в меконии
- в) потовый
- г) рентгенография желудочно-кишечного тракта с барием

### **2. Для диагностики мукополисахаридоза не нужно проводить:**

- а) гистохимическое исследование стерильного пунктата
- б) исследование активности лизосомных ферментов
- в) тест с цетилпиридинхлоридом
- г) электрофорез гликозаминогликанов мочи

### **3. Для диагностики мукополисахаридоза не нужно проводить:**

- а) исследование активности лизосомных ферментов
- б) исследование структуры гликогена
- в) тест с цетилпиридинхлоридом
- г) электрофорез гликозаминогликанов мочи

### **4. Для исключения гомоцистинурии необходимо**

- а) исследовать концентрацию оксипролина в моч
- б) исследовать спектр аминокислот в биологических жидкостях
- в) определить активность лизосомных ферментов
- г) провести электрофорез гликозаминогликанов

### **5. Для исследования f-телец необходим:**

- а) бинокулярная лупа
- б) люминесцентный микроскоп
- в) световой микроскоп
- г) фазово-контрастный микроскоп

### **6. Для клиники муковисцидоза не характерны:**

- а) задержки психомоторного развития

- б) кистозный панкреатит
- в) мекониевый илеус
- г) патологии бронхолегочной системы

**7. Для клиники муковисцидоза не характерны:**

- а) желудочно-кишечные проявления
- б) патологии опорно-двигательного аппарата
- в) патологии печени
- г) поражения почек

**8. Для клинических проявлений фенилкетонурии не характерны:**

- а) патология опорно-двигательного аппарата
- б) слабая пигментация кожи
- в) судороги
- г) умственная отсталость

**9. Для лизосомных болезней не характерен(о)**

- а) накопление веществ различной природы в лизосомах
- б) нарушение полового развития
- в) прогрессирующее течение
- г) системный характер заболевания

**10. Для митохондриальных болезней не характерно:**

- а) внутрисемейный полиморфизм
- б) начало заболевания в любом возрасте
- в) начало заболевания в раннем детском возрасте
- г) полисистемность поражения

**11. Для муковисцидоза характерны следующие симптомы**

- а) недостаточность пищеварительных ферментов
- б) низкий вес при рождении
- в) отставание в психическом развитии
- г) спастические параличи

**12. Для муковисцидоза характерны следующие симптомы**

- а) низкий вес при рождении
- б) отставание в психическом развитии
- в) патология бронхо-легочной системы
- г) спастические параличи

**13. Для мукополисахаридоза (гурлер- подобного фенотипа) не характерна(о):**

- а) выраженная умственная отсталость
- б) гиперподвижность и подвывихи суставов (лучезапястных, голеностопных)
- в) помутнение роговицы
- г) тугоподвижность суставов

**14. Для наследственной глухоты не характерно:**

- а) генетическая гетерогенность
- б) клинический полиморфизм
- в) крайне малая распространенность в популяции
- г) частые браки между больными

**15. Для наследственной глухоты характерна:**

- а) легкая степень проявлений
- б) полная глухота (глухонемота)
- в) разная степень тяжести (в зависимости от формы)
- г) средняя степень проявлений

**16. Для несовершенного остеогенеза не характерны:**

- а) "голубые" склеры
- б) выраженные скелетные деформации
- в) высокорослость
- г) повышенная ломкость длинных трубчатых костей, ребер и ключиц

**17. Для новорожденных с сольтерющей формой врожденной дисфункции коры надпочечников характерно:**

- а) жидкий стул

- б) запоры
- в) позднее отхождение мекония
- г) жирный стул

**18. Для определения исходной частоты врожденных пороков развития (базовой линии) размер исследуемой выборки новорожденных должен составлять не менее:**

- а) 10000
- б) 20000
- в) 30000
- г) 40000

**19. Для панмиксной популяции большого размера характерны:**

- а) высокая частота родственных браков и рост доли гомозигот
- б) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- в) высокая частота рецессивных заболеваний
- г) высокая частота наследственных болезней обмена

**20. Для печеночной формы гликогенозов не характерна(ен):**

- а) вторичная тубулопатия
- б) гипогликемия
- в) метаболический ацидоз
- г) подъем уровня жирных кислот в крови

**21. Для работы днк-полимеразы необходимо наличие:**

- а) иницирующего кодона
- б) транспортных рнк
- в) четырех типов дезокситрифосфатов
- г) трех типов дезокситрифосфатов

**22. Для расчета повторного риска при появлении в семье единичного случая тяжелой врожденной глухоты наиболее важно учесть:**

- а) возраст матери
- б) возраст отца

- в) профессиональные вредности у родителей
- г) соотношение форм с разным типом наследования

**23. Для рестрикционных эндонуклеаз не характерно**

- а) "защита" бактериальной клетки от чужеродной днк
- б) применение для получения рекомбинантных днк
- в) расщепление днк в специфических сайтах
- г) регуляция экспрессии структурных генов

**24. Для синдрома еес (эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба) характерен тип наследования:**

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

**25. Для синдрома видемана-беквита не характерными диагностическими признаками являются:**

- а) висцеромегалия
- б) гипоспадия
- в) макросомия
- г) омфалоцеле

**26. Для синдрома видемана-беквита характерными диагностическими признаками являются:**

- а) гипоспадия
- б) дисфагия
- в) омфалоцеле
- г) пороки почек

**27. Для синдрома корнелии де ланге характерен тип наследования:**

- а) не уточнен
- б) аутосомно-доминантный
- в) аутосомно-рецессивный

г) х-сцепленный

**28. Для синдрома ларсена не характерны:**

а) антимонолоидное направление глазных щелей

б) выступающий над переносицей лоб

в) косолапость

г) множественные вывихи в крупных суставах

**29. Для синдрома луи-бар не характерно:**

а) мозжечковая атаксия

б) пятнисто-папулезная сыпь

в) телеангиэктазии на коже

г) хроническая пневмония

**30. Для синдрома мышечной дистрофии дюшенна характерно:**

а) высокий уровень кальция в сыворотке крови

б) гепатомегалия

в) мышечная слабость, псевдогипертрофия, гипорефлексия

г) нисходящий характер мышечных поражений

**31. Для синдрома патау характерно:**

а) 46,xx /47, xx +13

б) делеция 13 хромосомы

в) трисомия 14

г) нормальный кариотип

**32. Для синдрома рассела-сильвера характерен тип наследования:**

а) аутосомно-доминантный

б) аутосомно-рецессивный

в) мультифакториальный

г) тип наследования не уточнен

**33. Для синдрома шерешевского-тернера не характерным является:**

а) вальгусные изменения суставов

- б) высокое процентное содержание клеток с тельцами барра
- в) низкий рост
- г) первичная аменорея

**34. Для синдрома шерешевского-тернера характерно:**

- а) высокий рост
- б) крыловидные кожные складки на шее
- в) олигофрения
- г) арахнодактилия

**35. Для сольтеряющей формы врожденной дисфункции коры надпочечников характерно:**

- а) гиперкалиемия и гиперхлоремия
- б) гипернатриемия и гипокалиемия
- в) гиперхлоремия и снижение щелочных резервов крови
- г) гипонатриемия и гиперкалиемия

**36. Для фенилкетонурии не характерны:**

- а) патологии опорно-двигательного аппарата
- б) слабая пигментация кожи и волос
- в) умственная отсталость
- г) экзематозные проявления

**37. Для формирования групп пациентов, предрасположенных к сахарному диабету, не может быть использован метод:**

- а) биохимического
- б) близнецового
- в) кариотипирования
- г) клинико-генеалогического

**38. Для фронтоназальной дисплазии не характерны:**

- а) гипотелоризм
- б) деформация глазниц

- в) расщелина носа
- г) широкое основание носа

**39. Для эухроматина характерны:**

- а) интенсивное окрашивание по g-методике
- б) содержание структурных генов
- в) спирализация в интерфазе
- г) удаление пептидов из белка

**40. Днк-полимеразы:**

- а) осуществляют комплементарный синтез днк
- б) осуществляют комплементарный синтез днк по матрице рнк
- в) разрезают двунитевые молекулы днк по специфическим последовательностям 70
- г) удаляют пептиды из белков

**41. Доля наследственной глухоты во врожденной и ранней детской глухоте составляет:**

- а) 10% -1 5%
- б) 100%
- в) 25%
- г) 50%

**42. Дочь гемофилика имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. риск заболевания для ее внука от дочери составляет:**

- а) 100%
- б) 12,5%
- в) 25%
- г) риск для сына отсутствует

**43. Дочь гемофилика имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. риск рождения больного сына у консультирующейся составляет:**

- а) 100%
- б) 12,5%
- в) 50%



г) риск для сына отсутствует

**44. Дрейф генов связан:**

а) с уровнем мутационного процесса

б) с нарушением панмиксии

в) с уровнем отбора

г) со случайным распределением генов в популяции малого размера

**45. Женщина имеет двух сыновей, больных мышечной дистрофией дюшенна и здоровую дочь. риск рождения еще одного больного сына составляет:**

а) все мальчики будут здоровы

б) 100%

в) 12,5%

г) 50%

**46. Женщина имеет двух сыновей, больных мышечной дистрофией дюшенна, и здоровую дочь. риск рождения больного сына у дочери, консультирующейся, составляет:**

а) 100%

б) 12,5%

в) 25%

г) все мальчики будут здоровы

**47. Женщина, страдающая фосфатдиабетом, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. муж консультирующейся здоров. риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет:**

а) 100% девочек будут больны

б) 100% девочек будут здоровы

в) 100% мальчиков будут больны

г) 50% потомства будут больны независимо от пола

**48. За прогнозом здоровья потомства обратилась супружеская пара с прогрессирующей миодистрофией дюшенна. наследственным заболеванием, с х-сцепленным рецессивным типом передачи. для расчета риска повторного рождения больного**

а) клинико-генеалогические данные

- б) инструментальные методы исследования нервно-мышечной системы
- в) определение уровня ферментов в плазме у родителей
- г) цитогенетическое исследование

**49. Заболевание, не относящееся к пероксисомным:**

- а) акаталаземия
- б) болезнь нимана-пика
- в) болезнь рефсума
- г) неонатальная адренолейкодистрофия

**50. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, не должны быть с:**

- а) высокой частотой заболевания в популяции
- б) наличием лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличием разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличием эффективного способа лечения

**51. Задержка психомоторного развития, гипотония мышц и катаракта характерны для синдрома:**

- а) верднига-гоффмана
- б) ленца
- в) лоу
- г) марфана

**52. Задержка физического развития, упорные рецидивирующие легочные инфекции, повышение натрия и хлора в потовой жидкости, обильный жирный стул, характерны для:**

- а) адреногенитального синдрома
- б) муковисцидоза
- в) муколипидоза
- г) синдрома луи-бар

**53. Заключительная беседа с консультирующимся по поводу патологии у ребенка не должна включать:**

- а) использование наглядных пособий

- б) письменное заключения
- в) присутствие двух супругов
- г) продолжительность беседы не менее 30 мин

**54. Заключительная беседа с консультирующимся по поводу патологии у ребенка не должна включать:**

- а) использование наглядных пособий
- б) присутствие двух супругов
- в) присутствие только матери
- г) продолжительность беседы не менее 30 мин

**55. Заместительная терапия используется для лечения**

- а) агаммаглобулинемии
- б) гепатоцеребральной дегенерации
- в) непереносимости лактозы
- г) фенилкетонурии

**56. Здоровая девушка выходит замуж за своего двоюродного брата, мать которого (тетка невесты) страдала атаксией-телеангиэктазией (синдром луи-бар). вероятность рождения в этом браке ребенка с синдромом луи-бар составляет около:**

- а) 25%
- б) 50%
- в) 75%
- г) 8%

**57. Здоровая женщина, два родных брата которой больны гемофилией, состоит в браке со здоровым мужчиной и имеет одного здорового сына. вероятность заболевания для следующего мальчика в этом браке составляет:**

- а) 10%
- б) 16%
- в) 25%
- г) 50%

**58. Здоровая женщина, мать которой была больна ретинобластомой, состоит в браке со здоровым мужчиной из семьи, неотягощенной этим заболеванием. риск для**

**потомства в этом браке (с учетом пенетрантности гена, равной 0,7) составляет:**

а) 100%

б) 70%

в) 8%

г) популяционный риск

**59. Здоровый мужчина женат на женщине, гомозиготной по рецессивному патологическому гену, здоровая часть потомства от этого брака составляет:**

а) 1/8

б) 100%

в) 3/4

г) 50%

**60. Здоровый мужчина, родная сестра которого страдает фенилкетонурией, намеревается жениться на двоюродной непораженной сестре. вероятность того, что у данной супружеской пары может родиться ребенок с фенилкетонурией, составляет:**

а) 100%

б) 50%

в) 25%

г) 4%

**61. Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. частота гетерозигот aa в данной популяции составляет:**

а) 22,5%

б) 60,5%

в) 9,5%

г) 95,5%

**62. Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. частота нормального аллеля a в данной популяции составляет:**

а) 5%

б) 50%

в) 9,5%

г) 95%

**63. Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. частота патологического аллеля а в данной популяции составляет:**

а) 5%

б) 50%

в) 85%

г) 95%

**64. Из перечисленных числовых aberrаций хромосом анеуплоидной является:**

а) гаплоидия

б) гиподиплоидия

в) диплоидия

г) триплоидия

**65. Известное сочетание у-образного незаращения твердого неба, микрогении и глоссоптоза (аномалию пьера-робена) расценивается, как:**

а) «дефект единого поля развития»

б) ассоциация

в) секвенция (последовательность или следствие)

г) синдром

**66. Изменениями органа зрения при врожденной патологии соединительной ткани у детей не являются:**

а) близорукость

б) косоглазие

в) подвывих хрусталика

г) помутнение роговицы

**67. Иминоглицинурию относят к наследственным нарушениям:**

а) обмена аминокислот

б) обмена металлов

- в) обмена пиримидинов
- г) системы мембранного транспорта

**68. Инициация процесса инактивации одной из х-хромосом в женских клетках связана:**

- а) с активацией специфического гена, расположенного в пределах х хромосомы
- б) с особенностями их репликации
- в) с особенностями связывания днк х-хромосом со специфическими хромосомными белками
- г) с правильным прохождением делящихся соматических клеток через точку рестрикции интерфазы

**69. Исследование кариотипа не нужно проводить, если:**

- а) женщина с привычными выкидышами
- б) ребенок с мвпр
- в) ребенок с расщелиной губы
- г) ребенок с фенотипом синдрома эдвардса

**70. К болезням накопления не относятся:**

- а) болезнь помпе
- б) галактоземия
- в) синдром хантера
- г) фукозидоз

**71. К болезням экспрессии тринуклеотидных повторов не относится:**

- а) атаксия фридрейха
- б) миодистрофия ландузи-дежерина
- в) синдром ломкой х-хромосомы
- г) хорея гентингтона

**72. К генетически детерминированным факторам риска по ибс не относятся факторы:**

- а) артериальной гипертензии
- б) повышенного уровня андростендиона плазмы крови

- в) повышенного уровня липопротеидов низкой и очень низкой плотности 64
- г) повышенного уровня общего холестерина

**73. К геномным мутациям относятся:**

- а) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки
- б) инверсии, транслокации,
- в) полиплоидии, анеуплоидии
- г) делеции

**74. К группам хромосом, которые имеют или могут иметь спутники, относят:**

- а) b и c
- б) b и d
- в) c и d
- г) d и g

**75. К группе d относятся пары хромосом:**

- а) 12, 13 и 14
- б) 13, 14 и 15
- в) 5, 12 и 13
- г) 5, 12, 13, 14 и 15

**76. К группе f относится пара хромосом:**

- а) 1 и 2
- б) 13 и 14
- в) 19 и 20
- г) 7 и 8

**77. К группе a относятся пары хромосом:**

- а) 1, 2 и 3
- б) 2, 3 и 4
- в) 3, 4 и 5
- г) с 1 по 5

**78. К дефектам пуринового обмена следует отнести:**

- а) адренолейкодистрофию
- б) маннозидоз
- в) оротацидурию
- г) синдром леша-найяна

**79. К заболеванию, не являющемуся болезнью с наследственным предрасположением, относится:**

- а) вторичный гемохроматоз
- б) гипертоническая болезнь
- в) подагра
- г) сахарный диабет

**80. К лизосомным болезням не относится:**

- а) болезнь тея-сакса
- б) маннозидоз
- в) сиалидоз
- г) тирозиноз

**81. К лизосомным болезням относится следующий гликогеноз**

- а) болезнь кори
- б) болезнь мак-ардля
- в) болезнь херса
- г) гликогеноз ii типа, болезнь помпе

**82. К малым акроцентрикам относятся хромосомы группы:**

- а) с
- б) d
- в) f
- г) g

**83. К мальформациям относится:**

- а) «лицо поттер»
- б) килевидная грудная клетка



- в) косолапость
- г) паратестиккулярная локализация селезенки

**84. К митохондриальным болезням не относятся**

- а) дефекты расщепления гликогена
- б) дефекты ферментов дыхательной цепи
- в) нарушения окисления жирных кислот
- г) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса

**85. К мультифакториальным заболеваниям относится:**

- а) брюшной тиф
- б) ишемическая болезнь сердца
- в) лучевая болезнь
- г) СПИД

**86. К нарушениям обмена моносахаридов относятся:**

- а) галактоземия
- б) гликогенозы
- в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
- г) непереносимость лактозы

**87. К описанию аномалий развития верхних конечностей не относится:**

- а) монодактилия
- б) сиреномелия
- в) фокомелия
- г) эктродактилия

**88. К основным клиническим признакам синдрома Элерса-Данлоса относится:**

- а) гиперэластичность кожи
- б) наличие подкожных узелков (сферул)
- в) подвывих хрусталика
- г) пролапс митрального клапана

**89. К синдромам мальабсорбции не относится:**

- а) абетапопротеинемия
- б) фруктоземия
- в) галактоземия
- г) непереносимость сахарозы

**90. К синдромам мальабсорбции не относится: 39**

- а) галактоземия
- б) непереносимость сахарозы
- в) фруктоземия
- г) фукозидоза

**91. К структурным сбалансированным перестройкам хромосом относятся:**

- а) делеции
- б) дупликации
- в) кольцевые хромосомы
- г) Робертсоновские транслокации и инверсии

**92. К факторам, положительно влияющим на принятие решения консультирующимися, не относятся:**

- а) возможности коррекции дефекта
- б) небольшая тяжесть дефекта
- в) невозможности пренатальной диагностики
- г) поздняя манифестация заболевания

**93. К факторам, положительно влияющим на принятие решения консультирующимися, не относятся:**

- а) возможности коррекции дефекта
- б) небольшая тяжесть дефекта
- в) поздняя манифестация заболевания
- г) психические заболевания у пробанда

**94. К хромосомным мутациям относят: 31**

- а) нарушение кратности гаплоидного набора

- б) структурные изменения хромосом
- в) численные нарушения по отдельным хромосомам
- г) нормальный кариотип

**95. Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых:**

- а) спутники
- б) хроматиды
- в) центриоли
- г) центромеры

**96. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются рецессивно, сцепленно с х хромосомой. у девушки отец страдает гемофилией и дальтонизмом, мать и все ее родственники здоровы, муж здоров. вероятность рождения здорового ребенка в этом браке.**

- а) 100% вероятности, что мальчик будет здоров
- б) 45% вероятности, что мальчик будет болен гемофилией и дальтонизмом
- в) 10% вероятности, что мальчик будет болен дальтонизмом.
- г) 15% вероятности, что мальчик будет болен только гемофилией

**97. Классическая форма фенилкетонурии лечится диетой с низким содержанием:**

- а) фенилаланина
- б) 2-4-динитрофенилгидразина
- в) фенилгидразина
- г) фенилглицина

**98. Клетка с одной отсутствующей или одной лишней хромосомой называется:**

- а) анеуплоидной
- б) гаметой
- в) гаплоидной
- г) диплоидной

**99. Клетки крови, делящиеся при культивировании в присутствии фга, называются:**

- а) лимфоциты
- б) моноциты

в) нейтрофилы

г) эритроциты

**100. Клиническая манифестация синдрома чистой дисгенезии гонад наступает:**

а) в зрелом возрасте

б) в конце 1 года жизни

в) в период новорожденности

г) в период полового созревания

**101. Клинические проявления, связанные с поражением мышечного волокна, наблюдаются при:**

а) дцп

б) прогрессирующей мышечной дистрофии дюшенна

в) синдроме лоу

г) спинальной амиотрофии верднига-гоффмана

**102. Клиническую картину галактоземии, принято объяснять токсическим действием:**

а) галактозо-1-фосфата и галактитола

б) галактозы

в) лактозы

г) глюкозы

**103. Количественное соотношение генетических и средовых факторов при мультифакториальном наследовании :**

а) много генов и один средовой фактор

б) один ген и много средовых факторов

в) один ген и один средовой фактор

г) сочетание множества генетических и средовых факторов

**104. Колобома радужки при синдроме кошачьего глаза относится к:**

а) деформациям

б) дизрупциям

в) дисплазиям

г) мальформациям

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

а) анафазы

б) интерфазы

в) метафазы

г) профазы

**106. Комплекс изменений в виде косолапости нижних конечностей и нарушения функции органов малого таза у ребенка со спинно-мозговой грыжей расценивается, как:**

а) ассоциация

б) секвенция (последовательность или следствие)

в) синдром

г) изолированный порок развития

**107. Коррекции специальными диетами поддается:**

а) муковисцидоз

б) мукополисахаридоз

в) синдром мартина-белл

г) фенилкетонурия

**108. Крипторхизм возникает в результате**

а) аномального морфогенеза

б) неполного морфогенеза

в) персистирующего морфогенеза

г) нормальный морфогенез

**109. Критериями отбора наследственных болезней обмена, включаемых в программы массового просеивания не являются:**

а) возможность пренатальной диагностики

б) высокая степень инвалидизации при отсутствии раннего выявления заболевания

в) наличие лабораторного метода, адекватного для массового просеивания 67

г) наличие метода лечения заболевания

**110. Летальными нарушениями в кариотипе являются:**

- а) моносомии по аутосомам
- б) моносомии по х-хромосоме
- в) трисомии по аутосомам
- г) трисомии по половым хромосомам

**111. Лечение больных с синдромом Клайнфельтера включает:**

- а) выведение избытка гормона
- б) заместительную терапию гормонами надпочечников
- в) назначение андрогенов
- г) общеукрепляющее лечение

**112. Лечение мукополисахаридоза предусматривает**

- а) гормонотерапию
- б) диетотерапию
- в) симптоматическое лечение
- г) спленэктомию

**113. Мальчик 5 лет вял, замкнут, отстает в умственном развитии .лоб выпуклый, нависающий, нос плоский с широкой переносицей .губы утолщенные ,рот открыт. гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. голос хриплый.**

- а) адренолейкодистрофия
- б) мукополисахаридоз
- в) болезнь Нимана-Пика
- г) болезнь Гирке

**114. Мальчик с болезнью Дауна имеет кариотип 46,ху, (14; 21). кариотип родителей в норме. повторный риск рождения больного ребенка составляет:**

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

**115. Манифестация недостаточности сульфитоксидазы:**

- а) возникает в период пубертата
- б) возникает на третьем десятилетии жизни
- в) возникает от периода новорожденности до 1 -2 лет
- г) может провоцироваться острой респираторно-вирусной инфекцией

**116. Медиастинальная локализация щитовидной железы возникает в результате:**

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

**117. Метод медицинской генетики, используемый для расчета пенетрантности, является:**

- а) близнецовый
- б) генеалогический
- в) моделирование наследственных аномалий
- г) популяционно-статистический

**118. Метод пцр может использоваться для:**

- а) диагностики дефектов внутриутробного развития плода
- б) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
- в) диагностики хромосомных нарушений
- г) диагностике болезней обмена

**119. Метод сравнительной геномной гибридизации (cgh) основан на:**

- а) гибридизации in situ высокоповторяющихся последовательностей днк, локализованных в центромерном
- б) гибридизацией перицентрическом районах хромосом человека
- в) гибридизации in situ двух различно меченных геномных днк, одна из которых выделена из анализируемой ткани, а другая - из кариотипически нормальной
- г) использовании в одной гибридизации смеси уникальных последовательностей днк, покрывающих всю длину хромосомы

**120. Методом рестрикционного анализа диагностируют:**

- а) делеции одного или нескольких экзонов
- б) динамические мутации
- в) замены нуклеотидов, сопровождающиеся изменениями в сайтах рестрикции
- г) инсерции со сдвигом рамки считывания

**121. Микроделеция del 17p13 характерна для синдрома:**

- а) ди-джорджи
- б) миллера-дикера
- в) миопатии шарко-мари-туса
- г) прадера-вилли

**122. Микрокорнея - это**

- а) малые размеры хрусталика
- б) уменьшение диаметра роговицы
- в) уменьшение размеров ушных раковин
- г) уменьшение языка

**123. Микроотия при синдроме голденхара относится к:**

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

**124. Микроотия при талидомидной эмбриопатии относится к:**

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

**125. Микроцефалия возникает в результате:**

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



г) нормального морфогенеза

**126. Микроцефалия при синдроме алкогольного плода относится к:**

а) деформациям

б) дизрупциям

в) дисплазиям

г) мальформациям

**127. Микроцефалия при синдроме смита-лемли-опитца относится к:**

а) деформациям

б) дизрупциям

в) дисплазиям

г) мальформациям

**128. Микроцефалия, расщелина губы и неба, полидактилия, поликистоз почек являются характерными признаками синдрома:**

а) вольфа-хиршхорна

б) дауна

в) патау

г) эдвардса

**129. Можно говорить об определяющем значении генетических факторов в развитии признака при значении коэффициента наследуемости, равном:**

а) 0,2 - 0,3

б) 0,4 - 0,5

в) 0,5 - 0,6

г) 0,8 - 1,0

**130. Мозаицизм по половым хромосомам может быть результатом:**

а) нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы

б) нерасхождения хромосом во время мейоза

в) нерасхождения хромосом при делении соматической клетки

г) расхождения хромосом при делении соматической клетки

**131. Мозаичные организмы возникают на стадиях развития организма:**

- а) гаметы
- б) зиготы
- в) стадия образования зародышевых листков
- г) бластоцисты

**132. Молекула трнк:**

- а) имеет форму "трилистника"
- б) не перемещается за пределы ядра
- в) служит затравкой при репликации днк
- г) является записью структуры полипептидной цепи

**133. Молекулярная организация хромосом состоит из:**

- а) двух молекул днк
- б) двух молекул днк и гистонов
- в) одной молекулы днк и гистонов
- г) одной молекулы днк

**134. Молодой человек, страдающий гепатоцеребральной дистрофией обратился в медикогенетическую консультацию по поводу прогноза потомства. его невеста здорова, в ее роду нет больных этой патологией. вероятность рождения больного ребенка**

- а) 50%
- б) 25%
- в) все дети будут здоровы
- г) 100%

**135. Момент в конце периода g1 при делении клеток высших организмов, когда происходит задержка клеточного деления, называется:**

- а) активация
- б) блокада
- в) компартментализация
- г) состояние g0 (фаза покоя)

**136. Момент в конце периода g1, когда невозможен возврат клетки в состояние покоя**

**и неизбежно вступление в период s, называется:**

- а) гаплоидизация
- б) конъюгация
- в) м-стимуляция
- г) точка рестрикции (r)

**137. Мониторинг врожденных пороков развития эффективен в популяции с уровнем рождаемости в год:**

- а) 1000
- б) 10000
- в) 20000 и выше
- г) 5000

**138. Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития, называется:**

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

**139. Морфологический дефект органа, части тела в результате нарушения процесса развития под действием внутренних причин, называется:**

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

**140. Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза, называется:**

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

**141. Мужчина, страдающий талассемией, женился на носительнице того же**

**патологического гена. вероятность рождения здоровых детей в этом браке составляет:**

- а) 0
- б) 100%
- в) 25%
- г) 50%

**142. Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу. вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей, если они уже имеют трех детей (здоровую дочь, одного здорового сына и одного больного сына), составляет:**

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

**143. Мышечная дистрофия дюшенна наследуется:**

- а) аутосомно-рецессивно
- б) аутсомно-доминантно
- в) заболевание обусловлено нарушением в системе хромосом
- г) х-сцепленно рецессивно

**144. Мышечная кривошея относится к:**

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

**145. Наиболее характерным возрастом манифестации аномалий полового развития при синдроме полной тестикулярной феминизации является:**

- а) зрелый возраст (после 30 лет)
- б) первое десятилетие
- в) первый год жизни
- г) период полового созревания

**146. Наиболее частой хромосомной аберрацией в материале из самопроизвольных**

**выкидышей первого триместра беременности относится:**

- а) тетраплоидия
- б) триплоидия
- в) трисомия 15 хромосомы
- г) трисомия 21 хромосомы

**147. Наиболее эффективным методом генетического анализа при мультифакториальном наследовании является:**

- а) генетико-корреляционный анализ
- б) определение частот генов
- в) простое определение сегрегационных частот
- г) определение пенетрантностей генотипов

**148. Наиболее эффективным методом периконцепционной профилактики является:**

- а) диетотерапия, витаминотерапия, приём фолиевой кислоты
- б) санация очагов инфекции у родителей
- в) синхронизация репродуктивных процессов
- г) устранение потенциальных тератогенов и мутагенов

**149. Наибольший удельный вес во врожденной тяжелой глухоте с глухонемой занимают:**

- а) аутосомно-доминантные формы
- б) аутосомно-рецессивные формы
- в) сцепленные с полом формы
- г) фенкопии ненаследственного происхождения

**150. Нарушение поворота кишечника возникает в результате:**

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

**151. 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

**152. 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

**153. 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

**154. Рекомендуется 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)

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

- а) 112
- б) 113
- в) 109

г) 118

**156. 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

**157. Стадия ВИЧ-инфекции устанавливается только на основании:**

- а) Клинических проявлений (наличие вторичных заболеваний)
- б) Давности установленного диагноза
- в) Уровня CD4
- г) Показателя вирусной нагрузки как маркера прогрессирования заболевания

**158. 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

**159. 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

**160. 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