**Тесты для промежуточной аттестации по дисциплине «Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований»**

1. ОСНОВОПОЛОЖНИКОМ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ УЧЕНЫЙ …

2.РАСШИФРОВКА    ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА СВЯЗАНА С ИМЕНЕМ УЧЕНОГО:

а). Джеймс Уотсон

б). Маршалл Ниренберг

в). Френсис Крис

г). Вильгельм Иоган Сен

3. КАКАЯ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ СТРАН НЕ ПРИНЯЛА УЧАСТИЯ В СЕКВЕНИРОВАНИИ ЧЕЛОВЕЧЕСКОГО ГЕНОМА:

а). США

б) Китай

в). Австралия

г). Франция

4.ОСНОВНЫЕ ЗАДАЧИ МЕЖДУНАРОДНОЙ ПРОГРАММЫ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА»:

а). определение нуклеотидных последовательностей всех хромосом

б). сравнение геномов разных людей

в). идентификация генов

г). сравнение геномов разных видов

5. ТЕЛЬЦЕ БАРРА – ЭТО …

6. ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ МУЖСКИХ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК:

 а) сперматогенез

б) овогенез

 в) эмбриогенез

г) онтогенез

7. ФУНКЦИЯ МИТОХОНДРИЙ В КЛЕТКЕ:

а) выделительная

б) защитная

в) каталитическая

г) энергетическая

8. ФУНКЦИЯ РИБОСОМ:

а) выделительная

б) синтетическая

в) энергетическая

г) генетическая

9. ЯЙЦЕКЛЕТКА ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ НАБОР ХРОМОСОМ:

а) гаплоидный

б) тетраплоидный

в) полиплоидный

г) диплоидный

10. ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ ЖЕНСКИХ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК:

а) онтогенез

б) овогенез

в) сперматогенез

г) эмбриогенез

11. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ФАЗ МИТОЗА:

1) анафаза

2) метафаза

3) телофаза

4) профаза

12. ПЕРИОД ИНТЕРФАЗЫ, ВО ВРЕМЯ КОТОРОГО КЛЕТКА РАСТЕТ И ВЫПОЛНЯЕТ СВОИ ФУНКЦИИ:

а) пресинтетический

б) синтетический

в) постсинтетический

г) митоз

13… - ТРЕТЬЯ СТАДИЯ МИТОЗА, ВО ВРЕМЯ КОТОРОЙ ХРОМАТИДЫ РАСХОДЯТСЯ К ПОЛЮСАМ.

14. КАРИОТИП ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ:

а) 46, ХХ

б) 47, ХХУ

в) 45, Х

 г) 46, ХУ

15. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ПЕРИОДОВ ИНТЕРФАЗЫ:

1) синтетический

2) пресинтетический

3) постсинтетический

16…- ГЕНЕРАТИВНАЯ ПОЛОВАЯ КЛЕТКА.

17…. - ЕДИНИЦА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ, СОСТОЯЩАЯ ИЗ УЧАСТКА ДНК.

18… - ЕДИНИЦА РАССТОЯНИЯ МЕЖДУ ГЕНАМИ В ХРОМОСОМЕ.

19…- ПОЛОВИНЫ ХРОМОСОМ.

20. НУКЛЕИНОВАЯ КИСЛОТА, ТРАНСПОРТИРУЮЩАЯ АМИНОКИСЛОТЫ К МЕСТУ СИНТЕЗА БЕЛКА:

а) ДНК

б) т-РНК

в) р-РНК

 г) и-РНК

21. МОНОМЕР БЕЛКА:

а) нуклеотид

б) глицерин

в) аминокислота

г) глюкоза

22. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СВОЙСТВА КЛЕТКИ НЕСЕТ:

а) ядерный сок

б) хромосома

в) ядрышко

г) цитоплазма

23. РИБОЗА:

а) белок

б) жир

в) углевод

г) нуклеотид

24. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЗОН РАЗВИТИЯ СПЕРМАТОГЕНЕЗА:

1) роста

 2) размножения

3) формирования

4) созревания

25. И-РНК ОБРАЗУЕТСЯ В:

 а) эндоплазматической сети

б) ядре

 в) цитоплазме

г) аппарате Гольджи

26. ЛОКАЛИЗАЦИЯ ГЕНА:

а) ядерный сок

б) органоиды

в) цитоплазма

г) хромосомы

27. ХРОМОСОМА, ЦЕНТРОМЕРА КОТОРОЙ НЕСКОЛЬКО СМЕЩЕНА ОТ СЕРЕДИНЫ:

а) метацентрическая

б) субметацентрическая

в) акроцентрическая

 г) аутосома

28. ТРАНСЛИРУЕМЫЕ УЧАСТКИ ГЕНОВ ЭУКАРИОТ:

а) мутоны

б) экзоны

в) реконы

г) интроны

29. СПЕРМАТОЗОИД ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ НАБОР ХРОМОСОМ:

а) гаплоидный

б) диплоидный

 в) триплоидный

г) тетраплоидный

30. ИНТЕРФАЗНАЯ ФОРМА ХРОМОСОМ – ЭТО …

31. ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ СПЕРМАТОЗОИДОВ – ЭТО …

32. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ЯДЕРНАЯ СТРУКТУРА – ЭТО …

33. МЕТАФАЗНАЯ ХРОМОСОМА СОСТОИТ ИЗ ДВУХ …

34. КЛЕТКА ГОТОВИТСЯ К ДЕЛЕНИЮ В ПЕРИОД …

35.ПРИ МИТОЗЕ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ДЕЛЕНИЕ:

а). Эквационное

б). Редукционное

в). Рекомбинантное

г). прямое

36.КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ДРУГ ДРУГУ ЯВЛЯЮТСЯ:

а). цитозин - тимин

б). гуанин - цитозин

в). аденин - гуанин

г). цитозин - аденин

 37.СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ХРОМОСОМ, СОДЕРЖАЩИХ ЕДИНИЦЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ (ГЕНЫ) НАЗЫВАЕТСЯ …

38.ДОЛЯ ГЕНОМА, СОДЕРЖАЩАЯ ИНФОРМАЦИЮ ДЛЯ КОДИРОВАНИЯ БЕЛКОВ:

а). 100%

б). > 10%

в). < 3%

г) 99%

39.ЧАСТОТА КРОССИНГОВЕРА ЗАВИСИТ ОТ:

а). Количества изучаемых генов

б). Удвоения хромосом

в). Расстояния между генами

г). Скорости образования веретен

40.ПОСТРОЕНИЕ АМИНОКИСЛОТНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В ПОЛИПЕПТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ НАЗЫВАЕТСЯ:

а). Транскрипция

б). Процессинг

в). Полиплоидия

г). Трансляция

41.ГЛАВНЫЙ ФЕРМЕНТ, УЧАСТВУЮЩИЙ В РЕПЛИКАЦИИ:

а). РНК-полимераза

б). Ревертаза

в). Рестриктаза

г). ДНК-полимераза

42. ТЕЛОМЕРА - ЭТО:

а). Мера тела

б). Структура на конце плеча хромосомы

в). Перицентрический участок хромосомы

г). Сателлит

43. ЕДИНИЦА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА:

а). Динуклеотид

б). Триплет

в). Пиримидиновое основание

г). Интрон

44.ОСНОВНОЕ СВОЙСТВО НУКЛЕИНОВОЙ КИСЛОТЫ КАК ХРАНИТЕЛЯ И ПЕРЕДАТЧИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ - СПОСОБНОСТЬ К:

а). Самовоспроизведению

б). Метилирванию

в). Образованию нуклеосом

г). Двухцепочечному строению

45. ПРИ МЕЙОЗЕ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ДЕЛЕНИЕ:

а). эквационное

б). редукционное

в). редукционно-эквационное

г). рекомбинантное (кроссинговер)

46. ХРОМОСОМНУЮ ТЕОРИЮ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ОБОСНОВАЛ УЧЕНЫЙ…

47. МЕЖДУНАРОДНЫЙ ПРОЕКТ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» НАЧАЛ СВОЮ РАБОТУ В:

 а) 1953г.

б) 2000г.

в) 1990г.

г) 2005г.

48.РАСШИФРОВКУ СТРУКТУРЫ МОЛЕКУЛЫ ДНК В 1953г.ОСУЩЕСТВИЛИ:

а)Д.Х.Тийо и  А.Леван

 б). Д.Романовский и Г.Гимза

в). Ф.Крик и Д.Уотсон

г). Д.Даун и Ж.Лежен

49. ДЕЛЕНИЕ, ПРИВОДЯЩЕЕ К УМЕНЬШЕНИЮ ЧИСЛА ХРОМОСОМ ВДВОЕ:

а) митоз

б) мейоз

в) амитоз

г) андрогенез

50. ПРОЦЕСС СИНТЕЗА ДНК:

а) транскрипция

б) редупликация

в) трансляция

г) репарация

51. ПРОТЕИН – ЭТО…

52….- ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК.

53. СОМАТИЧЕСКАЯ КЛЕТКА ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ НАБОР ХРОМОСОМ:

а) гаплоидный

б) тетраплоидный

в) полиплоидный

г) диплоидный

54. МОНОМЕР НУКЛЕИНОВОЙ КИСЛОТЫ:

а) глюкоза

б) нуклеотид

в) глицерин

г) аминокислота

55. ИНФОРМАЦИЮ О СТРУКТУРЕ ОДНОЙ АМИНОКИСЛОТЫ НЕСЕТ:

а) РНК

б) триплет

в) ДНК

г) ген

56. ПЕРИОД, ВО ВРЕМЯ КОТОРОГО ПРОИСХОДИТ УДВОЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ДНК:

 а) пресинтетический

б) синтетический

в) постсинтетический

г) митоз

57. ДЕЛЕНИЕ, ЛЕЖАЩЕЕ В ОСНОВЕ БЕСПОЛОГО РАЗМНОЖЕНИЯ:

а) митоз

б) мейоз

в) амитоз

г) андрогенез

58….- ОПЛОДОТВОРЕННАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА.

59. ПЕРИОД ИНТЕРФАЗЫ, ВО ВРЕМЯ КОТОРОГО КЛЕТКА ЗАПАСАЕТСЯ ЭНЕРГИЕЙ И ГОТОВИТСЯ К МИТОЗУ:

а) пресинтетический

б) синтетический

в) постсинтетический

г) мейоз

60. ОРГАНОИДЫ КЛЕТКИ:

а) цитоплазма

б) митохондрии

в) кариоплазма

г) протоплазма

61… - НЕПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ, ОДИНАКОВЫЕ У ПРЕДСТАВИТЕЛЕЙ РАЗНЫХ ПОЛОВ.

62…- ОРГАНИЗМ, В КОТОРОМ ПАРА АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ ОДИНАКОВА.

63… - МОНОМЕРЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ.

64. СООТВЕТСТВИЕ ОРГАНОИДОВ КЛЕТКИ ИХ ФУНКЦИЯМ:

|  |  |
| --- | --- |
| а) митохондрия б) рибосома в) клеточный центр г) лизосома | 1) каталитическая2) энергетическая3) синтетическая4) распределительная5) транспортная |

65. УГЛЕВОД, ВХОДЯЩИЙ В СОСТАВ ДНК:

а) рибоза

б) глюкоза

в) дезоксирибоза

г) галактоза

66. УГЛЕВОД, ВХОДЯЩИЙ В СОСТАВ РНК:

а) рибоза

б) глюкоза

в) дезоксирибоза

г) галактоза

67. ГЕН ЯВЛЯЕТСЯ УЧАСТКОМ МОЛЕКУЛЫ:

 а) ДНК

б) белка

в) АТФ

г) углеводов

68. ХРОМОСОМА, ЦЕНТРОМЕРА КОТОРОЙ РАСПОЛОЖЕНА ПО СЕРЕДИНЕ:

а) метацентрическая

б) субметацентрическая

в) акроцентрическая

г) аутосома

69. НУКЛЕИНОВАЯ КИСЛОТА, ПРИНОСЯЩАЯ ИНФОРМАЦИЮ О СТРУКТУРЕ БЕЛКОВ ИЗ ЯДРА В ЦИТОПЛАЗМУ:

а) ДНК

б) р-РНК

в) и-РНК

г) т-РНК

70. КЛЕТКИ, ИМЕЮЩИЕ ХОРОШО ОФОРМЛЕННОЕ ЯДРО:

а) прокариоты

б) эукариоты

в) доклеточные

г) сапрофиты

71. УЧАСТОК МОЛЕКУЛЫ ДНК, КОДИРУЮЩИЙ ПЕРВИЧНУЮ СТРУКТУРУ ПОЛИПЕПТИДА:

а) кодон

б) РНК

в) триплет

г) ген

72. ХРОМОСОМА, ОДНО ПЛЕЧО КОТОРОЙ ЗНАЧИТЕЛЬНО КОРОЧЕ ДРУГОГО:

а) метацентрическая

б) субметацентрическая

в) акроцентрическая

г) аутосома

 73. ТРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНО РАСПОЛОЖЕННЫХ НУКЛЕОТИДА В МОЛЕКУЛЕ ДНК:

а) кодон

б) экзон

в) интрон

г) рекон

74. ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК – ЭТО …

 75. ОВОГЕНЕЗ ПРОИСХОДИТ В:

а) семенниках

б) яичниках

в) надпочечниках

г) матке

 76. ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ ЯЙЦЕКЛЕТОК – ЭТО …

77. РНК, ТРАНСПОРТИРУЮЩАЯ АМИНОКИСЛОТЫ НА РИБОСОМУ НАЗЫВАЕТСЯ …

78. СЧИТЫВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ С МОЛЕКУЛЫ ДНК НА МОЛЕКУЛУ И-РНК В ЯДРЕ НАЗЫВАЕТСЯ …

79.В КАКОМ ПЕРИОДЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ХРОМОСОМЫ ПРИОБРЕТАЮТ УДВОЕННУЮ СТРУКТУРУ:

 а). G-0

б). G-1

в). S

г). G-2

80.ГЕТЕРОХРОМАТИН ПРЕДСТАВЛЯЮТ:

а) экзоны

б) темные полосы при дифференциальном окрашивании хромосом

в). интроны

г). элементы гена, обеспечивающие жизнеспособность клетки

81. ГЕНЫ КЛАССИФИЦИРУЮТСЯ НА:

а). РНК-кодирующие гены

б). митохондриальные гены

в). белок-кодирующие гены

г). гены «домашнего хозяйства»

82.ОБЩЕЕ ЧИСЛО ГЕНОВ У ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ ПРИМЕРНО:

а). 100 000

б). 10 000

в). 35 000

г) 3 500

82.ПЕРЕДАЧА ИНФОРМАЦИИ, ЗАПИСАННОЙ НА НИТИ ДНК, ЧЕРЕЗ РНК НА        ПОЛИПЕПТИДНУЮ ЦЕПЬ БЕЛКА НАЗЫВАЕТСЯ ….

84.ФЕРМЕНТ, РАСПОЗНАЮЩИЙ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ НУКЛЕОТИДОВ В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ МОЛЕКУЛ ДНК, НОСИТ НАЗВАНИЕ:

а). Ревертаза

б). Рестриктаза

в). РНК-полимераза

г). Гомогентиназа

85.УДАЛЕНИЕ ИНТРОНОВ ПРИ ПРЕВРАЩЕНИИ И-РНК В М-РНК НОСИТ НАЗВАНИЕ …

86.ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР-ЭТО:

а). Фенотип

б). Генотип

в). Кариотип

г). Рекомбинант

87. СВЕТЛЫЕ ПОЛОСЫ НА ХРОМОСОМАХ ПРИ ИХ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ ЭТО:

а). Гетерохроматин

б). Эухроматин

в). Ошибка окраски

г). Хиазмы

88.К КОДИРУЮЩИМ УЧАСТКАМ ДНК ОТНОСЯТ:

а). Экзоны

б). Интроны

в). Реконы

г). Сайты ресрикции

89. ВАЖНЕЙШИЕ СВОЙСТВА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА:

а). диплетность

б). триплетность

в). Универсальность

 г). вырожденность

90.К ОСНОВНЫМ ФЕРМЕНТАМ РЕПАРАЦИИ ОТНОСЯТ:

а). рестриктазу

б). лигазу

в). ДНК-полимеразу

 г). ганглиозидаза

91. ПРИ  НАЛИЧИИ БОЛЕЗНИ ДАУНА У ПЛОДА, В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА …

92. РАЗМНОЖЕНИЕ КЛЕТОК НА ПИТАТЕЛЬНЫХ СРЕДАХ:

а) культивирование

б) гибридизация

в) клонирование

г) селекция

93…. – ПОТОМКИ ОДНИХ И ТЕХ ЖЕ РОДИТЕЛЕЙ.

94….- БОЛЬНОЙ, С КОТОРОГО НАЧИНАЕТСЯ РОДОСЛОВНАЯ.

95….- ЭТО БРАТЬЯ И СЕСТРА ПРОБАНДА.

96. СЛИЯНИЕ КЛЕТОК ДВУХ РАЗНЫХ ТИПОВ:

а) культивирование

б) гибридизация

в) клонирование

г) селекция

97. ПОЛУЧЕНИЕ ПОТОМКОВ ОДНОЙ КЛЕТКИ, ВЗЯТОЙ ИЗ ОБЩЕЙ КЛЕТОЧНОЙ МАССЫ:

а) культивирование

б) гибридизация

в) клонирование

г) селекция

98. ОТБОР КЛЕТОК С ЗАРАНЕЕ ЗАДАННЫМИ СВОЙСТВАМИ ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ ИХ НА СЕЛЕКТИВНЫХ ПИТАТЕЛЬНЫХ СРЕДАХ:

а) культивирование

б) гибридизация

в) клонирование

г) селекция

99. МЕТОД, В КОТОРОМ ИСПОЛЬЗУЮТ ИЗУЧЕНИЕ ПАПИЛЛЯРНЫХ УЗОРОВ ПАЛЬЦЕВ, ЛАДОНЕЙ И СТОП …

 100. МЕТОД, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ ОЦЕНИТЬ ОТНОСИТЕЛЬНУЮ РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ В РАЗВИТИИ КОНКРЕТНОГО ПРИЗНАКА ИЛИ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

а) иммунодиагностики

б) цитогенетический

 в) близнецовый

г) биохимический

101. МЕТОД, КОТОРЫЙ ПОЗВОЛЯЕТ ОБНАРУЖИТЬ ЗАБОЛЕВАНИЕ ДО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА …

102. МЕТОД, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ ВЫЯВИТЬ ИЗМЕНЕНИЯ В ОБМЕНЕ ВЕЩЕСТВ:

а) дерматоглифики

б) цитогенетический

в) близнецовый

г) биохимический

103…- МЕТОД ДАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ РАССЧИТАТЬ В ПОПУЛЯЦИИ ЧАСТОТУ НОРМАЛЬНЫХ И ПАТОЛОГИЧЕСКИХ ГЕНОВ И ГЕНОТИПОВ.

104. ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) плохое самочувствие

б) гипертермия

в) привычные выкидыши

г) обмороки

105. МЕТОД ПЕРИНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ:

а) близнецовый

б) иммуногенетический

в) биохимический

г) амниоцентез

106. СРОКИ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ХОРИОНА (В НЕДЕЛЯХ):

а) 7-9

б) 12-14

в) 2-4

г) 18-20

107. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ИЗУЧАЕМОГО ПРИЗНАКА ОПРЕДЕЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ …  МЕТОДА.

108. МЕТОД ГЕНЕТИКИ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК – ЭТО ПРОСТОЕ …

109. ТИП ДРОБЛЕНИЯ У ЧЕЛОВЕКА:

а) полное равномерное;

б) полное неравномерное;

в) неполное дискоидальное;

г) неполное равномерное.

110. ЭМБРИОГЕНЕЗ - ЭТО:

а) процесс развития зародыша от момента оплодотворения до рождения (у живородящих) или до вылупления из яйца (у яйцекладущих);

б) наука о развитии зародыша;

в) процесс развития и образования половых клеток;

г) наука о развитии тканей.

111. ТИП ДРОБЛЕНИЯ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ:

а) полное равномерное;

б) полное неравномерное;

в) неполное, частичное;

г) полное дискоидальное.

112. ТИП ЯЙЦЕКЛЕТКИ У ЧЕЛОВЕКА:

а) полилецитальная, резко телолецитальная;

б) мезолецитальная, умеренно телолецитальная;

в) вторично олиголецитальная, изолецитальная;

г) вторично мезотелолецитальная.

113. МИТОХОНДРИИ У СПЕРМАТОЗОИДА РАСПОЛОЖЕНЫ В

а) связующей части;

б) промежуточной части;

в) главной части;

г) терминальной части.

114. БЛАСТУЛА - ЭТО:

а) одноклеточный зародыш;

б) трехслойный зародыш;

в) многоклеточный зародыш, имеющий полость;

г) однослойный зародыш.

115. СУЩНОСТЬ ВТОРОЙ ФАЗЫ ГАСТРУЛЯЦИИ:

а) образование мезодермы;

б) образование энтодермы;

в) образование эктодермы;

г) образование трех зародышевых листков.

116. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ПЕРИОДЫ ОВОГЕНЕЗА:

а) размножение, рост, созревание, формирование;

б) размножение, рост, созревание;

в) размножение, рост, формирование;

г) рост, созревание, размножение.

117. ИЗ КЛЕТОЧНОГО МАТЕРИАЛА ПЕРВИЧНОЙ ПОЛОСКИ ФОРМИРУЕТСЯ:

а) энтодерма и хорда;

б) нервная трубка и энтодерма;

в) мезодерма;

г) кишечная трубка.

118. ФУНКЦИЯ АМНИОТИЧЕСКОЙ ОБОЛОЧКИ:

а) защитная (от механических повреждений плода);

б) образование белков, углеводов;

в) трофическая, газообмен;

г) источник первичных половых клеток.

119. СУЩНОСТЬ ПЕРВОЙ ФАЗЫ ГАСТРУЛЯЦИИ:

а) образование трех зародышевых листков;

б) образование эктодермы и мезодермы;

в) образование первичной энтодермы (гипобласта) и первичной эктодермы (эпибласта);

г) образование энтодермы и мезодермы.

120. ВИД БЛАСТУЛЫ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ

а) целобластула;

б) дискобластула;

в) бластоциста;

г) амфибластула.

121. СОДЕРЖАНИЕ И ФУНКЦИИ АКРОСОМЫ:

а) гормоны и жиры, защитная;

б) гиалуронидаза и протеазы, растворение оболочек яйцеклетки;

в) ферменты, трофическая;

г) трипсиноген, дыхательная.

 122. ОПРЕДЕЛИТЬ СОСТАВ СТЕНКИ АЛЛАНТОИСА:

а) париетальный листок внезародышевой мезодермы, внезародышевая эктодерма;

б) висцеральный листок внезародышевой мезодермы, внезародышевая энтодерма;

в) висцеральный и париетальный листки спланхнотома;

г) висцеральный листок спланхнотома, внезародышевая эктодерма.

123. АКРОСОМА - ЭТО:

а) связующая часть головки и хвостового отдела сперматозоида;

б) видоизмененный комплекс Гольджи;

в) ядро головки сперматозоида;

г) терминальная часть хвостового отдела сперматозоида.

124. ФУНКЦИИ, ВЫПОЛНЯЕМЫЕ ЖЕЛТОЧНЫМ МЕШКОМ:

а) газообмен, выделительная, трофическая;

б) кроветворная, образование первичных половых клеток, трофическая;

в) дыхательная, трофическая;

г) выделительная, газообмен.

125. ПРОГЕНЕЗ - ЭТО:

а) период от момента оплодотворения до рождения, вылупления из яйцевых оболочек, окончания метаморфоза;

б) наука о развитии зародыша;

в) процесс образования и развития половых клеток;

г) образование гонобластов.

126. К ПРОИЗВОДНЫМ МИОТОМА СЛЕДУЕТ ОТНЕСТИ:

а) миокард;

б) гладкомышечную ткань сосудистой стенки;

в) поперечно-полосатую скелетную мышечную ткань;

г) эпителий кишечной трубки.

127. ВНУТРЕННЯЯ ОБОЛОЧКА ЖЕЛТОЧНОГО МЕШКА ОБРАЗОВАНА:

а) зародышевой энтодермой;

б) зародышевой эктодермой;

в) внезародышевой энтодермой;

г) внезародышевой мезодермой.

128. НА ЯЙЦЕКЛЕТКУ ПОДЕЙСТВОВАЛИ ПРЕПАРАТОМ, КОТОРЫЙ РАЗРУШИЛ ФОЛЛИКУЛЯРНЫЕ КЛЕТКИ, ВХОДЯЩИЕ В СОСТАВ ЛУЧИСТОГО ВЕНЦА. ЧТО ПРОИЗОЙДЕТ С ЯЙЦЕКЛЕТКОЙ?

а) потеряет способность к передвижению;

б) погибнет;

в) будет оплодотворена несколькими сперматозоидами;

г) приобретет способность быстро передвигаться.

129. В ЭКСПЕРИМЕНТЕ НА СТАДИИ БЛАСТУЛЫ ВВЕДЕНО ВЕЩЕСТВО, БЛОКИРУЮЩЕЕ ПЕРЕМЕЩЕНИЕ КЛЕТОК. РАЗВИТИЕ КАКОЙ СТАДИИ ЭМБРИОГЕНЕЗА БУДЕТ НАРУШЕНО?

а) дробления;

б) гаструляции;

в) образования внезародышевых органов;

г) гистогенеза.

130. ЗИГОТА – ЭТО ЗАРОДЫШ:

а) многоклеточный;

б) одноклеточный;

в) трехслойный;

г) однослойный.

131. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ - ЭТО:

а) слияние яйцеклетки и сперматозоида;

б) процесс образования мезодермы;

в) процесс образования 3-х зародышевых листков;

г) процесс образования эпибласта и гипобласта.

132. СОСТАВ БЛЕСТЯЩЕЙ ОБОЛОЧКИ ЯЙЦЕКЛЕТКИ МЛЕКОПИТАЮЩИХ:

а) хондроитинсульфат;

б) ферменты;

в) гликозаминогликаны;

г) элеидин.

133. ПРОВИЗОРНЫЕ ОРГАНЫ – ЭТО ОРГАНЫ:

а) дефинитивные;

б) временные;

в) зародышевые;

г) осевые.

134. ИСТОЧНИК РАЗВИТИЯ ПЕРВИЧНЫХ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК:

а) энтодерма желточного мешка;

б) нефрогонотом;

в) половой валик;

г) листки спланхнотома.

135. ОСОБЕННОСТИ ПОЛОВОЙ КЛЕТКИ:

а) содержат гаплоидное число хромосом, размножается, высокий уровень метаболизма;

б) содержат гаплоидное число хромосом, не размножается, низкий уровень метаболизма (анабиоз);

в) содержат диплоидное число хромосом, размножается, низкий уровень метаболизма;

г) содержат диплоидное число хромосом, не размножается, высокий уровень метаболизма.

136. ЯЙЦЕКЛЕТКИ КЛАССИФИЦИРУЮТСЯ ПО:

а) продолжительности развития во внешней среде;

б) распределению желтка;

в) количеству желтка и его распределению;

г) условиям развития животного (во внешней или внутренней среде) и количеству желтка;

д) типу дробления.

137. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ПЕРИОДЫ СПЕРМАТОГЕНЕЗА:

а) размножение, рост, созревание, формирование;

б) размножение, рост, созревание;

в) размножение, рост, формирование;

г) рост, созревание, размножение.

138. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ВСЕ СОСТАВНЫЕ ЧАСТИ СПЕРМАТОЗОИДА:

а) головка, хвостовой отдел;

б) хвостовой отдел, шейка;

в) головка, терминальный отдел;

г) головка, связующий отдел.

139. ЭМБРИОЛОГИЯ - ЭТО:

а) период от оплодотворения до рождения, вылупления из яйцевых оболочек, окончание метаморфоза;

б) наука о развитии зародыша;

в) процесс развития и образования половых клеток;

г) исторический процесс возникновения и развития вида.

140. ТИП ДРОБЛЕНИЯ ОБУСЛОВЛЕН:

а) типом яйцеклетки;

б) способом гаструляции;

в) фазой оплодотворения;

г) количеством бластомеров.

141. ФУНКЦИИ, ВЫПОЛНЯЕМЫЕ ЛУЧИСТЫМ ВЕНЦОМ:

а) защитная, выделительная;

б) трофическая, газообменная;

в) трофическая, защитная;

г) газообменная, защитная.

142. ИСТОЧНИК РАЗВИТИЯ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК:

а) клетки мезодермы;

б) гоноциты (гонобласты);

в) клетки эктодермы;

г) клетки энтодермы.

143. СТРОЕНИЕ СТЕНКИ АМНИОНА:

а) внезародышевая эктодерма, висцеральный листок мезодермы;

б) внезародышевая эктодерма, париетальный листок внезародышевой мезодермы;

в) внезародышевая энтодерма, висцеральный листок спланхнотома;

г) внезародышевая энтодерма, париетальный листок спланхнотома.

144. ПЕРИОД ДРОБЛЕНИЯ ЗАКАНЧИВАЕТСЯ ОБРАЗОВАНИЕМ:

а) морулы;

б) двух зародышевых листков;

в) бластулы;

г) зиготы.

145. НАЗОВИТЕ ОБОЛОЧКИ ЯЙЦЕКЛЕТКИ МЛЕКОПИТАЮЩИХ:

а) скорлуповая, подскорлуповая, белочная;

б) подскорлуповая, блестящая;

в) блестящая, лучистый венец, оолемма;

г) скорлуповая, лучистый венец.

146. АКРОСОМНАЯ РЕАКЦИЯ – ЭТО РАЗНОВИДНОСТЬ:

а) эндоцитоза;

б) экзоцитоза;

в) секреции;

г) фагоцитоза.

147. УКАЖИТЕ ПРОИЗВОДНЫЕ ЭНТОДЕРМЫ:

а) эмаль зуба, эпителий бронхов;

б) эпителий печени, эпителий тонкой кишки;

в) эпителий мочевого пузыря, эпителий тонкой кишки;

г) эпителий кожи, роговицы.

148. ДРОБЛЕНИЕ – ЭТО СТАДИЯ РАЗВИТИЯ, НАСТУПАЮЩАЯ ПОСЛЕ:

а) гаструляции;

б) образования морулы;

в) оплодотворения;

г) образования туловищной складки.

149. В ЭКСПЕРИМЕНТЕ У ЗАРОДЫША ПОВРЕЖДЕН ВНЕЗАРОДЫШЕВЫЙ ОРГАН, ВЫПОЛНЯЮЩИЙ ФУНКЦИЮ ВЫВЕДЕНИЯ МЕТАБОЛИТОВ И ГАЗООБМЕНА. КАКОЙ ВНЕЗАРОДЫШЕВЫЙ ОРГАН ПОВРЕЖДЕН?

а) аллантоис;

б) серозная оболочка;

в) амнион;

г) желточный мешок.

150. В ЭКСПЕРИМЕНТЕ У ЗАРОДЫША ПТИЦЫ НА СТАДИИ ГАСТРУЛЫ БЛОКИРОВАН ПРОЦЕСС ПЕРЕМЕЩЕНИЯ КЛЕТОК ЧЕРЕЗ ПЕРВИЧНУЮ ПОЛОСКУ. РАЗВИТИЕ КАКОГО ЗАРОДЫШЕВОГО ЛИСТКА БУДЕТ НАРУШЕНО?

а) эктодермы;

б) мезодермы;

в) энтодермы;

 г) эктодермы и энтодермы

151. УКАЖИТЕ ФОРМУЛУ КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ:

1. 47, XX, 18+
2. 47, XY, 13+
3. 47, XXY
4. 45, X
5. 46, XY

152. НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ ВЫЗЫВАЮТ:

1. моносомия по половым хромосомам
2. трисомии по половым хромосомам
3. моносомия по аутосомам
4. трисомии по аутосомам
5. полисомия по половым хромосомам

153. УКАЖИТЕ ФОРМУЛУ КАРИОТИПА СИНДРОМА «КОШАЧЬЕГО КРИКА»:

1. 47, XX, 18+
2. 47, XХ, 9р+
3. 47, XX, 5р-
4. 45, X
5. 47, XY, 13+

154. КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЕ НЕ ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

1. множественные признаки дизморфогенеза
2. врожденные пороки развития
3. снижение интеллекта
4. необычный цвет, запах мочи
5. гипотрофия при переношенной беременности

155. ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ПОКАЗАНО:

1. женщинам с 1 спонтанным абортом в анамнезе
2. родителям ребенка с простой формой трисомии 21
3. супружеской паре с мертворождением, спонтанными абортами в анамнезе
4. в семье с установленным случаем болезни Вильсона-Коновалова
5. в случае медицинского аборта по желанию женщины

156. ЛЕТАЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ КАРИОТИПА:

1. моносомии по Х-хромосоме
2. трисомии по половым хромосомам
3. нулисомии по аутосомам
4. трисомии по аутосомам
5. полисомии по половым хромосомам

157. ПРАВИЛЬНАЯ ФОРМУЛА КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ЭДВАРДСА:

1. 46,XY, 21+
2. 47,XXY
3. 47,ХХ, 18+
4. 46,ХХ, 9р+
5. 45,t (13/21)

158. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ:

1. задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм
2. непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолитические кризы
3. приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия
4. прогредиентная утрата приобретенных навыков, судорожный синд­ром, спастические параличи
5. патологическая мышечная утомляемость

159. МЕТОД ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

1. клинический
2. дерматоглифический
3. цитогенетический
4. клинико-генеалогический
5. специфическая биохимическая диагностика

160. ПОЛИПЛОИДИЯ – ЭТО:

1. уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар
2. диплоидный набор хромосом в гамете;
3. увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
4. не кратное гаплоидному изменение числа хромосом
5. наличие нескольких генов

161. АНЕУПЛОИДИЯ НЕ ВКЛЮЧАЕТ:

1. увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор
2. изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом
3. изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом
4. изменение числа хромосом в результате утери или добавления одной или нескольких хромосом
5. утрата участка хромосомы

162. ВОЗМОЖНЫЕ ФОРМУЛЫ КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА:

1. 47,ХХ, 13+
2. 47,ХХ, 22+
3. 46,XY,t (21/14)
4. 47,ХХХ
5. 47,ХХ, 18+

163.  СООТВЕТСТВИЕ СИНДРОМА КАРИОТИПУ:

|  |  |
| --- | --- |
| а) Патау    б) Дауна                       в) Эдварса                   г) Клайнфельтера         | 1. 47xx + 18

2) 47xx + 133) 47xxy4) 47ху + 21                  5) 45 хо  |

164.. СООТВЕТСТВИЕ КАРИОТИПА СИНДРОМУ:

|  |  |
| --- | --- |
| а) 47 хх + 13               б) 45 хо                                    в) 47 хху                                    г) 47 хх + 21                | 1. Шерешевского – Тернера
2. Дауна
3. Патау
4. Клайнфельтера

 5) «Кошачьего крика»  |

165. НАСЛЕДОВАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВЫЗВАННЫЕ МУТАЦИЕЙ В ПРЕДЕЛАХ ОДНОГО ГЕНА:

а) хромосомные

б) моногенные

 в) мультифакториальные

 166. ПОЛУОТКРЫТЫЙ РОТ С ВЫСУНУТЫМ ЯЗЫКОМ И ВЫСТУПАЮЩЕЙ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТЬЮ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА:

а) Клайнфельтера

б) Дауна

в) Шерешевского – Тернера

г) Эдварса

167…. - ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРИРОДА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА.

168….- ПО 13 ХРОМОСОМЕ - ЭТО ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРИРОДА СИНДРОМА ПАТАУ.

169.ОСНОВНЫЕ ЗАДАЧИ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА:

а).установление наследственного характера заболевания

б).установление типа наследования

в).асчет риска для потомства

г).пределение членов семьи, нуждающихся в детальном обследовании

170. НАСЛЕДУЮТСЯ СЦЕПЛЕННО С Х-ХРОМОСОМОЙ:

а). миодистрофия Беккера

б). муковисцидоз

в). гипертрофическая миодистрофия Дюшена

г). цветовая слепота (дальтонизм)

171. МУТАЦИИ, КОТОРЫЕ ПРИВОДЯТ ОРГАНИЗМ К ВНУТРИУТРОБНОЙ ГИБЕЛИ НАЗЫВАЮТСЯ…

172. УКАЖИТЕ ФОРМУЛУ КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ КЛЯЙНФЕЛЬТЕРА:

1. 46, XY
2. 45, X
3. 47, XXX
4. 47, XXY, 48, XXXY
5. 47, XY, 13+

173. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНО:

1. Высокий рост
2. Специфический запах мочи
3. Крыловидные складки на коже
4. Депигментация кожи
5. Сандалевидная щель

174. КАРИОТИП ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА:

1. 45, Х0
2. 46, ХХ
3. 46, ХY
4. 47, ХХY
5. 47,ХХ, 22+

175. ВЫСОКИЙ РОСТ, ДЛИННЫЕ КОНЕЧНОСТИ, ЕВНУХОИДИЗМ И ГИНЕКОМАСТИЯ У МУЖЧИН ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ:

1. Синдрома Ди Джорджи
2. Синдрома Лежена
3. Синдрома Клайнфельтера
4. Синдрома Уильямса
5. Синдрома Вольфа-Хиршхорна

176. ДЛЯ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. сцепленный с полом
4. митохондриальный
5. все перечисленное

177. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ:

1. мутации в одном или двух аллелях определенного гена
2. структурные перестройки хромосом
3. изменение количества хромосом
4. неблагоприятное действие средовых факторов
5. все перечисленное

178. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

1. только прямой передачей признака от отца к сыну
2. передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%
3. передачей мутантного гена от родителей к детям обоего пола с вероятностью 50%
4. проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;
5. передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

179. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

1. проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;
2. передачей заболевания от матери детям
3. проявлением заболевания у гетеро- и гомозигот по патологической мутации;
4. клинические проявления заболевания определяются у мужчин, женщины, как правило, являются носителями
5. только прямой передачей признака от отца к сыну

180. К ОСНОВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА НЕ ОТНОСИТСЯ:

1. рецессивный, связанный с Х-хромосомой тип наследования.
2. начало заболевания в возрасте 2-5 лет.
3. слабость и атрофии мышц тазового и плечевого пояса, проксимальных отделов верхних конечностей.
4. первично-мышечный характер поражения (ЭМГ, биопсия пораженных мышц)
5. признаки поражения спинного мозга

181. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСИТСЯ:

1. галактоземия
2. альбинизм
3. порфирия
4. сфинголипидоз
5. все перечисленное

182. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА МАРФАНА:

1. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация
2. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов
3. умственная отсталость, макроорхидизм,
4. длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши
5. гипокальциемия, иммунодефицит

183. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ МУТАНТНЫМ ГЕНОМ ИЗВЕСТНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, ПРИМЕНЯЮТ:

* 1. специфичную рестриктазу
	2. прямую детекцию с использованием специфических молекулярных зондов
	3. семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов
	4. кариотипирование
	5. биохимическое исследование крови

 184. НАСЛЕДОВАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВЫЗВАННЫЕ МУТАЦИЕЙ В ПРЕДЕЛАХ ОДНОГО ГЕНА:

а) хромосомные

б) моногенные

в) мультифакториальные

г) генеративные

185… – ЗАБОЛЕВАНИЕ, ОБУСЛОВЛЕННОЕ БИОХИМИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ПРЕВРАЩЕНИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА.

186. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ МЕТОДЫ:

а).исследование полового хроматина

б).биохимический

в).функциональной диагностики

г).цитогенетический

187. ДЛЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ХАРАКТЕРНО:

а). аутосомно-рецессивный тип наследования

б). аутосомно-доминантный тип наследования

в). гиперфенилаланинемия

г). слабоумие

188. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ИСПОЛЬЗУЮТ:

а). молекулярно-генетическую диагностику

б). скрининг новорожденных

в). определение содержания фенилаланингидроксилазы

г). определение содержания фенилаланина в крови

189. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЮТСЯ:

а). ахондроплазия (дистрофическая карликовость)

б). хорея Гентингтона

в). серповидно-клеточная анемия

г). гемофилия

190 . ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ИСПОЛЬЗУЮТ:

а). диету без кетоновых тел

б). диету без фенилаланина

в). психолого-педагогическую коррекцию

г). лекарственные препараты

191. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ АМИОТРОФИИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК:

1. аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, У-сцепленный
2. митохондриальный, аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный
3. аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный, Х-сцепленный
4. Х-сцепленный, У-сцепленный, митохондриальный
5. верно все перечисленное

192. ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА НАСЛЕДУЕТСЯ:

1. по аутосомно-доминантному типу
2. по аутосомно-рецессивному типу
3. по Х-сцепленному рецессивному типу
4. по митохондриальному типу
5. по всем перечисленным типам

193. НАРУШЕНИЯ МЕДНО-БЕЛКОВОГО ОБМЕНА БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ОБУСЛОВЛЕНЫ ДЕФЕКТОМ ГЕНА НА ХРОМОСОМЕ:

1. 10-й
2. 9-й
3. 13-й
4. 2-й
5. 7-й

194. ГЕННОЙ МУТАЦИЕЙ ОБУСЛОВЛЕНО РАЗВИТИЕ:

* 1. синдрома Дауна
	2. синдрома «кошачьего крика»
	3. синдрома Ангельмана
	4. адреногенитального синдрома
	5. синдрома Вольфа-Хиршхорна

195. ПСЕВДОГИПЕРТРОФИИ НАБЛЮДАЮТ ПРИ СЛЕДУЮЩИХ ФОРМАХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ:

1. тип Дюшенна
2. тип Беккера
3. тип Ландузи-Дежерина
4. тип Дюшенна и тип Беккера
5. тип Дюшенна и тип Ландузи-Дежерина

196. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. Х-сцепленный рецессивный
4. митохондриальный
5. все перечисленное

197. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ТИПИЧНОЙ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА, КРОМЕ ХОРЕИЧЕСКОГО ГИПЕРКИНЕЗА, ВКЛЮЧАЕТ:

1. пластическую экстрапирамидную ригидность
2. симптом «зубчатого колеса»
3. акинезию
4. гипомимию
5. деменцию

198. НЕЙРОФИБРОМЫ ПРИ БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА МОГУТ ЛОКАЛИЗОВАТЬСЯ:

1. на периферических нервах
2. на корешках в спинномозговом канале
3. интракраниально на черепных нервах
4. на коже
5. на любом из указанных участков

199. ЛОКАЛИЗАЦИЯ ГЕНА НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕЙРОПАТИИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА 1Х ТИПА:

1. 17q22-q23
2. Xq13.1
3. 10q21.1-q22
4. 14р11-р12
5. 21р32-р34

200. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА (БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА) ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. рецессивный, сцепленный с полом
4. аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный
5. неверно все перечисленное

201. СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

1. повышением неконъюгированного билирубина
2. повышением активности аминотрансфераз
3. повышением конъюгированного билирубина
4. гемолитической анемией
5. повышением активности щелочной фосфатазы

202. НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА:

рентгенография черепа

УЗИ сердца

КТ и МРТ головного мозга

ЭЭГ-мониторинг

биохимическое исследование крови

203. ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ ПРИЗНАКИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА:

* 1. пятна Брушвильда
	2. пятна депигментации
	3. пятна цвета «кофе с молоком»
	4. деформация (асимметрия) лицевого черепа
	5. кольцо Кайзера-Флейшера

 204. ДЛЯ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:

а) – аутосомно-доминантный

б) – аутосомно-рецессивный

в) – сцепленный с полом

г) – все перечисленное

 д) – материнский тип

205. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) – мутации в митохондриальной или ядерной ДНК;

б) – структурные перестройки хромосом

в) – неблагоприятное действие средовых факторов

г) – все перечисленное

206. ПРИЗНАКИ, ОТЛИЧАЮЩИЕ МАТЕРИНСКИЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТ МЕНДЕЛЕЕВСКОГО.

а) – Больная мать передает заболевание всем своим детям, однако передача следующим поколениям возможна только через дочерей;

б) – Поражение следующих поколений с превосходящим при менделеевском наследовании числом больных;

в) – Поражение лиц обоего пола.

г) – все перечисленное

207. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

а) – проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;

б) – передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

в) – проявлением заболевания у гетеро- и гомозигот по патологической мутации;

г) – клинические проявления заболевания определяются у мужчин, женщины, как правило, являются носителями

208. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ МИОПАТИИ (СИНДРОМ ПИРСОНА):

а) – крупные делеции в митохондриальной ДНК;

б) – дебют в первые дни и месяцы жизни;

в) – тяжелая злокачественная анемия, угнетение ростков костного мозга, инсулинозависимый сахарный диабет,

г) – все перечисленное

209. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА:

а) – рецессивный, связанный с Х-хромосомой тип наследования.

б) – манифестация в подростковом возрасте и старше;

в) – острая прогрессирующая потеря центрального зрения, двусторонняя атрофия зрительного нерва, иногда сер дечно-сосудистые расстройства.

г) – мужчины болеют в 3-4 раза чаще женщин;

д) – признаки поражения спинного мозга

210. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСЯТСЯ:

а) – фенилкетонурия;

б) – галактоземия;

в) – альбинизм;

г) – сфинголипидоз;

д) – все перечисленное

211. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

а) – наличие «рваных» шероховатых красных волокон в биоптатах мышц

б) – «мышиный» запах мочи;

в) – прогрессирующее течение.

г) – сочетанное поражение различных органов и систем

212. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ:

а) маниакально-депрессивный психоз, диафрагмальная грыжа;

б) врожденные пороки сердца, почек;

в) шизофрения, эпилепсия;

г) рак желудка, рак поджелудочной железы.

д) всё перечисленное

213. ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ:

а) близнецовый;

б) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;

в) всё перечисленное;

г) клинико-генеалогический;

д) популяционно-статистический

214. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ БОЛЕЗНЯМ СВОЙСТВЕННЫ:

а) высокая частота в популяции;

б) низкая частота в популяции.

в) средняя частота в популяции

г) меняющаяся частота в популяции

д) всё перечисленное

215. В ОСНОВЕ КЛЕТОЧНОГО ОНКОГЕНЕЗА МОГУТ ЛЕЖАТЬ:

а) структурные хромосомные перестройки;

б) увеличение копий онкогена;

в) наличие мутантного аллеля антионкогена;

г) изменение последовательности ДНК в протоонкогене.

д) всё кроме «в»

216. ПОВЫШЕННЫЙ РИСК МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ БОЛЕЗНИ ОЦЕНИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ:

а) близкого родства супругов;

б) данных клинико-генеалогического анализа;

в) вредных привычек;

 г) наличия специфического биохимического маркера.

д) всё кроме «а»

217. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ИМЕЮТ:

а) различия больных по полу и возрасту;

б) широкий спектр клинических проявлений;

в) менделирующий характер;

 г) популяционные различия в частоте.

д) всё кроме «в»

218. ЭТИОЛОГИЧЕСКИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ:

а) действие двух аллелей гена одного локуса;

б) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы;

в) эффект единичного гена;

 г) аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез.

д) всё кроме «г»

219. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ?

а) повторные случаи хромосомных перестроек в семье

б) множественные врожденные пороки развития

в) повторные спонтанные аборты

г) отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов

д) всё кроме «г»

220. ДЛЯ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:

а) – аутосомно-доминантный

б) – аутосомно-рецессивный

в) – сцепленный с Х-хромосомй

г) – голондрический

д) – все перечисленное

221. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) – мутации в одном или двух аллелях определенного гена

б) – структурные перестройки хромосом

в) – неблагоприятное действие средовых факторов

г) – все перечисленное

д) – изменение числа хромосом

222. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

а) – только прямой передачей признака от отца к сыну.

б) – передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

в) – передачей мутантного гена от родителей к детям обоего пола с вероятностью 50%

г) – передачей заболевания от больной матери только дочерям

д) – передачей заболевания от больной матери всем детям

223. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ:

а) – проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;

б) – передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

в) – проявлением заболевания у гетеро- и гомозигот по патологической мутации;

г) – клинические проявления заболевания определяются у мужчин, женщины, как правило, являются носителями

д) - проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации с передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

224. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ МУКОВИСЦИДОЗА:

а) – аутосомно-рецессивный тип наследования;

б) – дебют на первом году жизни;

в) – наличие клинических симптомов поражения бронхо-легочной системы;

г) – все перечисленное

д) - наличие клинических симптомов поражения кишечных расстройств, дисфункции поджелудочной железы

225. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА:

а) – рецессивный, связанный с Х-хромосомой тип наследования.

б) – начало заболевания в возрасте 2-5 лет.

в) – слабость и атрофии мышц тазового и плечевого пояса, проксимальных отделов верхних конечностей.

г) – первично-мышечный характер поражения (ЭМГ, биопсия пораженных мышц)

д) – всё перечисленное

226. НЕВРАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ МОЖЕТ БЫТЬ ОПРЕДЕЛЕНА КАК СИНДРОМ:

а) – центрального тетрапареза

б) – синдром БАС;

в) – центрального гемипареза

г) – полиневрита

д) – всё перечисленно

227. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСЯТСЯ:

а) – фенилкетонурия;

б) – галактоземия;

в) – муковисцидоз;

г) – сфинголипидоз;

д) – все перечисленное;

228. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ:

а) – развитие клинических симптомов уже на 2-3 неделе после рождения.

б) – «мышиный» запах мочи;

в) – быстро прогрессирующая умственная отсталость, эпиприступы.

г) – дефицит пигментации кожи, волос и радужной оболочки;

д) – всё перечисленное

229. МАССОВЫЕ СКРИНИНГОВЫЕ МЕТОДИКИ ПРИМЕНЯЮТ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ:

а) – фенилкетонурии

б) – адреногенитального синдрома;

в) – врожденного гипотиреоза;

г) – муковисцидоза;

д) – всего перечисленного

230. ЧТО ТАКОЕ ДРОБЛЕНИЕ?

* 1. Обеспечение моноспермии.
	2. Уменьшение размеров зиготы.
	3. Исчезновение оболочек яйцеклетки
	4. Митотическое деление зиготы с уменьшением размеров клеток.
	5. Встреча яйцеклетки со сперматозоидами.

231. УКАЖИТЕ КОМПОНЕНТЫ БЛАСТУЛЫ:

* 1. Бластоциста, бластомеры.
	2. Бластодерма, бластоцель.
	3. Бластомеры, амфибластула.
	4. Бластоцель, морула.
	5. Бластодерма, морула.

232. КАКОЙ ТИП БЛАСТУЛЫ ЧЕЛОВЕКА?

* 1. Бластоциста.
	2. Дискобластула.
	3. Целобластула.
	4. Амфибластула.
	5. Перибластула

233. ЧТО ТАКОЕ МОРУЛА?

* 1. Краевая зона бластулы.
	2. Анимальный полюс бластулы.
	3. Вегетативный полюс бластулы.
	4. Компактное скопление бластомеров.
	5. Полость бластулы.

234. ЧТО ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ РАННЕЙ ГАСТРУЛЯЦИИ?

* 1. Экто- и мезодерма.
	2. Экто- и энтодерма.
	3. Энто- и мезодерма.
	4. Трофобласт и мезодерма.
	5. Первичная полоска.

235. ЧТО ТАКОЕ НЕЙРУЛА?

* 1. Нервная трубка.
	2. Зародыш на стадии образования нервной трубки.
	3. Нервные гребни.
	4. Ганглиозные пластинки.
	5. Полость нервной трубки.

236. ЧТО ТАКОЕ ПРОВИЗОРНЫЕ ОРГАНЫ?

1. Бластомеры.
2. Ворсинки трофобласта.
3. Органы, которые окружают зародыш.
4. Органы временного пребывания зародыша.
5. Внезародышевые органы.

237. ЧТО ТАКОЕ ДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ?

1. Возникновение признаков отличий.
2. Способность образовать разные клетки.
3. Приобретенное ограничение возможностей путей развития.
4. Определение возможных путей развития.
5. Способность образовать одинаковые клетки.

238. ЧЕМ ЗАВЕРШАЕТСЯ ПРОЦЕСС ОПЛОДОТВОРЕНИЯ?

1. Акросомальной реакцией.
2. Денудацией.
3. Пенетрацией.
4. Образованием зиготы.
5. Кортикальной реакцией

239. ОПРЕДЕЛИТЕ ПРОЦЕСС ДРОБЛЕНИЯ?

1. Процесс образования гамет.
2. Процесс образования сперматозоидов.
3. Процесс образования яйцеклеток.
4. Митотическое деление клеток с уменьшением их размеров.
5. Врастание зародыша в эндометрий.

240. ДРОБЛЕНИЕ ЗИГОТЫ ЧЕЛОВЕКА:

1. Полное, асинхронное, неравномерное.

2. Неполное, асинхронное, неравномерное.

3. Полное, синхронное, равномерное.

4. Неполное, синхронное, равномерное.

5. Полное, асинхронное, равномерное.

241. ДРОБЛЕНИЕ ЗИГОТЫ ЧЕЛОВЕКА ДЛИТСЯ:

1. 2 суток.
2. 6 суток.
3. 10 суток.
4. 24 часа.
5. 2 недели.

242. ИМПЛАНТАЦИЯ ЭМБРИОНА ЧЕЛОВЕКА В СТЕНКУ МАТКИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА:

* 1. 14-й день менструального цикла.
	2. 7-8-й день менструального цикла.
	3. 7-8-й день развития.
	4. 15-16-й день развития.
	5. 1-2-й день развития.

243. ЧТО ТАКОЕ ОНТОГЕНЕЗ?

* 1. Развитие яйцеклетки.
	2. Развитие сперматозоидов.
	3. Развитие зародыша.
	4. Индивидуальное развитие организма.
	5. Развитие гамет.

244. В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПРИЧИНЫ ВСЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ДЕЛЯТ НА:

* 1. все перечисленное
	2. наследственные,
	3. экзогенные(средовые)
	4. имультифакториальные

245. В СЕМЬЕ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК СО СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ. КАКИЕ ИЗ УКАЗАННЫХ МЕТОДОВ ДИАГНОСТИКИ НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРИМЕНИТЬ ПРИ СЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ:

1. определение кариотипа плода;
2. определение концентрации а-фетопротеина в амниотической жидкости;
3. определение пола плода;
4. ультразвуковое исследование.

246. СОРТИРОВКА КЛЕТОК ЭТО:

1. клеточные перемещения
2. образование скоплений и пластовтолько с определенными клетками
3. процесс, в результате которого клетка становится специализированной
4. взаимодействие частей развивающегося зародыша

247. КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА

1. конец 1-й —начало 2-й недели
2. с 3-й по 8-ю неделю
3. с 10-й по 12-ю неделю
4. с 16-й по 18-ю неделю

248. ОСНОВУ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СОСТАВЛЯЮТ

1. гаметопатии,
2. бластопатии,
3. эмбриопатии
4. фетопатии

249. ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ АФП В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩИМ МЕТОДОМ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ:

а) хромосомной патологии;

б) наследственных ферментопатий;

в) врожденных пороков развития;

г) гетерозиготности по гену ганглиозидоза (болезни Тэя- Сакса);

250. УКАЖИТЕ ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ К МЕТОДАМ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА:

а) диагностическая значимость (небольшой процент ложноположительных и отсутствие ложноотрицательных результатов);

б) стоимость диагностической программы не должна превышать стоимости содержания обществом больных;

в) возможность использования легкодоступного биологического материала в малом количестве;

г) при положительном результате отсутствие необходимости в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза.

251. ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ АФП И ХГЧ В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩИМ МЕТОДОМ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ:

а) наследственных дефектов обмена аминокислот;

б) наследственной патологии крови;

в) пороков развития;

г) наследственных дефектов обмена углеводов.

252. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ У ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ:

а) фенилкетонурия;

б) анэнцефалия;

в) редукционные пороки конечностей;

г) синдром Марфана

253. СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ ХОРИОНА:

а) наследственные дефекты обмена веществ;

б) множественные врожденные пороки развития;

в) хромосомные синдромы;

г) изолированные врожденные пороки развития.

254. ПОНЯТИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ВКЛЮЧАЕТ:

а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;

б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;

в) вероятность внутриутробной гибели плода.

255.УКАЖИТЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ, В КОТОРЫЕ ПРОВОДИТСЯ АМНИОЦЕНТЕЗ С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА:

а) 7 - 8 нед.;

б) 11 - 12 нед.;

в) 16 - 18 нед.;

г) 24 - 26 нед.

256. ОПТИМАЛЬНЫМИ СРОКАМИ ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ ХОРИОНА ЯВЛЯЮТСЯ:

а) 10 - 12 нед.;

б) 7 - 9 нед.;

в) 4 - 6 нед.

257. КОРДОЦЕНТЕЗ ПРОВОДИТСЯ В СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ:

а) 5 - 8 нед.;

б) 9 - 11 нед.;

в) 16 - 18 нед.;

г) 20 - 22 нед.

258. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ЭТО:

а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка;

б) мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка;

в) диагностика болезни у эмбриона или плода;

г) оценка риска развития заболевания у будущего ребенка;

д) диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной.

259. ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) возраст матери 39 лет;

б) в анамнезе рождение ребенка с синдромом Дауна;

в) у плода при УЗИ обнаружена кистозная гигрома шеи;

г) наличие у троюродного брата ращелины позвоночника (spina bifida);

д) робертсоновская транслокация у отца.

260. ПРЕНАТАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ ПРОФИЛАКТИКИ ВКЛЮЧАЕТ:

а) создание нормальных условий для нормального образования зиготы и дальнейшего развития зародыша;

б) все формы пренатальной диагностики;

в) раннее выявление и лечение больных с наследственными дефектами;

г) исключение мутагенных факторов из среды обитания человека;

д) управление экспрессией генов.

261. КОНЦЕПЦИЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ БЫЛА СФОРМУЛИРОВАНА:

а) в 20-е годы ХХ века С.Н.Давиденковым;

б) в 50-е годы ХХ века американскими учеными при резус-несовместимости матери и плода;

в) в конце 60-х годов ХХ века, когда наметился прогресс в изучении хромосомной патологии и наследственных болезней обмена веществ.

262. ПОКАЗАНИЯМИ К ПРОВЕДЕНИЮ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) возраст женщины старше 35 лет;

б) наличие структурных перестроек хромосом у одного из родителей;

в) гетерозиготное носительство обоих родителей аутосомно-рецессивного заболевания;

г) генетический риск наследственного заболевания выше 5%;

д) наличие у родителей доминантного заболевания;

е) воздействие на беременную тератогенных факторов.

263. ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УЗИ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) повышенное содержание в крови сахара;

б) задержка развития плода;

в) рождение предыдущего ребенка с пороками развития;

г) наличие врожденных пороков развития у супругов или родственников 1-3 степени родства;

д) наличие у беременной болезней, повышающих риск рождения ребенка с пороками развития;

е) выявление маркеров патологии (АФП, ХГч, неконъюгированного эстриола) в крови беременной.

264. КАКАЯ ТЕРАПИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО:

а) симптоматическая;

б) патогенетическая;

в) этиотропная.

265. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОДДАЮТСЯ КОРРЕКЦИИ СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ:

а) нейрофиброматоз;

б) фенилкетонурия;

в) муковисцидоз;

г) галактоземия;

д) умственная отсталость с ломкой Х-хромосомой.

266*.*  МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ - ЭТО:

а) биопсия хориона;

 б) амниоцентез;

в) УЗИ;

г) преимплантационная диагностика;

д) определение в сыворотке крови хорионического гонадотропина.

267*.* УКАЖИТЕ БОЛЕЗНИ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ ПРЕНАТАЛЬНО С ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ:

а) муковисцидоз,

б) таласемия;

в) синдром Элерса-Данлоса;

 г) гипертрофическая кардиомиопатия.

268*.* КОГДА ПРОИЗВОДИТСЯ ВЗЯТИЕ КРОВИ У НОВОРОЖДЕННОГО ДЛЯ ПРОСЕИВАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ:

а) в процессе родов (пуповинная кровь);

б) 3-5 день жизни;

в) 7-10 день жизни.

269*.* ЖЕНЩИНЕ 27 ЛЕТ БЫЛ ПРОВЕДЕН АМНИОЦЕНТЕЗ НА 16 НЕД. БЕРЕМЕННОСТИ. ПОКАЗАНИЕМ ПОСЛУЖИЛИ РЕЗУЛЬТАТЫ УЗИ (МНОЖЕСТВЕННЫЕ АНОМАЛИИ). ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ У ПЛОДА ВЫЯВИЛИ ТРИСОМИЮ 21. КАКОЙ ДОЛЖНА БЫТЬ ТАКТИКА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА:

а) рекомендовать прерывание беременности;

б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;

г) рекомендовать повторную беременность.

270*.* К КАЖДОЙ ИЗ НИЖЕСЛЕДУЮЩИХ СИТУАЦИЙ ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ВАРИАНТ ЭТИОЛОГИИ:

|  |  |
| --- | --- |
| 1) повторные выкидыши на ранних сроках беременности; 2) аутосомно-доминантное заболевание вследствие новой мутации; 3) аутосомно-рецессивное заболевание; 4) Х-сцепленное заболевание; 5) трисомия 13. | а) сходная клиническая картина отмечается также у двух дядей по материнской линии; б) возраст отца 50 лет; в) возраст матери 40 лет; г) сбалансированная транслокация; д) кровнородственный брак. |

271. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ МЕДИКО–ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ:

а) определение генетического прогноза для потомства

б) уточнение диагноза   заболевания

в) знакомство с генетическим прогнозом

г) назначение лечения

272. ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА:

а) 22 пары хромосом

б) 23 пары хромосом

в) 24 пары хромосом

г) 46 пар хромосом

273…. – ПРОЦЕСС ИНДИВИДУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ОРГАНИЗМА.

274. ДОРОДОВОЙ ПЕРИОД ОНТОГЕНЕЗА:

а) экстранатальный

б) антенатальный

в) пренатальный

г) постнатальный

275. ПОЛ ЧЕЛОВЕКА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

а) половыми генами

б) Х и У хромосомами

в) аутосомами

г) суммой хромосом

276. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ КЛИНИКО–ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА:

а) графическое  изображение  родословной

б) сбор генеалогической  информации

в) анализ родословной

г) взятие анализов

277…. ХОРИОНА – МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ.

278… - МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ, ПРОВОДИТСЯ ВСЕМ БЕРЕМЕННЫМ ТРЕХКРАТНО.

279. МЕТОД, ДИАГНОСТИРУЮЩИЙ ЗАБОЛЕВАНИЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ…

280.ОБСЛЕДОВАНИЕ БОЛЬШИХ ГРУПП ЛЮДЕЙ НА КАКИЕ-ЛИБО СОСТОЯНИЯ  С ЦЕЛЬЮ ПРОФИЛАКТИКИ…

281*.* ДЛЯ КАЖДОЙ ИЗ НИЖЕСЛЕДУЮЩИХ СИТУАЦИЙ ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНЫЙ МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 1) 30летняя женщина в анамнезе у которой мертворождение ребенка с множественными врожденными пороками развития (в т.ч. полидактилия, расщелина неба, порок сердца) и нормальным кариотипом; 2) В семейном анамнезе дистрофия Дюшенна, причем беременная - носительница семейной делеции в гене дистрофина; 3) У плода на 9-й нед. гестации при УЗИ обнаружили увеличение толщины шейной складки, атрезию или стеноз 12-ти перстной кишки; 4) 25-летняя женщина очень обеспокоена возможностью рождения ребенка с синдромом Дауна. Индивидуальный и семейный анамнез без особенностей; 5) 36-летняя женщина на 14 нед. беременности. |  | а) биопсия ворсин хориона; б) определение концентрации АФП в сыворотке крови женщины; в) амниоцентез; г) детальное УЗИ; д) кордоцентез.  |

282*.* ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

а) введение в организм витамина В6

б) энзимотерапия

в) диета с ограничением фенилаланина

г) безуглеводная диета

283*.* ОСНОВНЫМИ УСЛОВИЯМИ ВВЕДЕНИЯ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ:

а) высокая частота заболевания в популяции

б) наличие лабораторного метода, адекватного для массового просеивания

в) высокая степень инвалидизации при отсутствии раннего выявления заболевания

г) наличие метода лечения заболевания

д) возможность пренатальной диагностики

284*.* ДИАГНОЗ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ПОДТВЕРЖДАЕТ:

а) цитогенетическое исследование

б) исследование белков плазмы крови

в) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты

г) наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

285*.* ОСНОВНЫМИ ПОКАЗАНИЯМИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ КАРИОТИПА ПЛОДА ПРИ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКЕ ЯВЛЯЮТСЯ:

а) структурные перестройки хромосом у одного из родителей

б) наличие мозаицизма у одного из родителей

в) возраст матери старше 35 лет

г) рождение ребенка с изолированным пороком сердца

286*.* МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ВЫПОЛНЯЕТ СЛЕДУЮЩИЕ ФУНКЦИИ:

а) объяснение в доступной форме смысла медико-генетического прогноза

б) помощь в принятии правильного решения по поводу дальнейшего деторождения

в) помощь в реализации правильного решения

г) лечение больных

287*.* ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТСЯ:

а) клетки костного мозга;

б) клетки печени;

в) лимфоциты периферической крови;

г) биоптат семенника.

288*.* КАК НАЗЫВАЮТСЯ ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ:

а) метацентрические;

б) акроцентрические;

 в) субметацентрические;

г) дицентрики.

289*.* ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТСЯ:

а) мышечные клетки;

б) эритроциты;

в) биоптат хориона;

г) эмбриональная ткань.

**Ответы**

|  |
| --- |
| 1 – Г. Мендель 2 – в 3 - в 4 – а,б,в,г 5 – половой хроматин 6 –а 7 –г 8 – б 9 – а 10 –б 11 –г,б,а,в12 – а 13 –анафаза 14 –а 15 –а,б,в 16 – гамета 17 –ген 18 – морганида 19 – хроматиды 20 – б 21 – в 22 – б 23 –в24 – 2,1,3,425 – б 26 –г 27 – б 28 – б 29 – а 30 – хроматин 31 – сперматогенез 32 –хромосома 33 –хроматиды 34 –интерфаза 35 –а 36 –б,в 37 – геном 38 – в 39 –в 40 –г 41 – г 42 – б 43 – б 44 – а 1. – а,б
2. – Т.Морган
3. – в
4. – в
5. – б
6. –б
7. – белок
8. – гаметогенез
9. – г
10. –б
11. –б
12. – б
13. – а
14. –зигота
15. –в
16. –б
17. –аутосомы
18. –гомозигота
19. – нуклеотид
20. – а-2, б-3, в-4,г-1
21. –в
22. –а
23. –а
24. - а
25. – в
26. – а
27. – г
28. - в
29. –а
30. –гаметогенез
31. –яичниках
32. –овогенез
33. – т-РНК
34. - транскрипция
35. –в
36. –б
37. – а,б,в,г
38. –в
39. – трансляция
40. - в
41. –процессинг
42. – в
43. –б
44. – а
45. –б,в, г
46. – в

91. - снижается 92. –а 93. – сибсы 94. – пробанд 95. – сибсы 96. – б 97. –в 98. –г 99. – дерматоглифика 100. – в 101. –пренатальная 102. – г 103. – популяционно- генетический 104. – в 105. –г 106. – а 107. –генеалогический 108. –культивирование109. - б110. - а111. - б112. - в113. - б114. - в115. - а116. - б117. - в118. - а119. - в120. - в121. - б122. - б123. - б124. - б125. - в126. - в127. - в128. - б129. - б130. – б131. – а132. – в133. – в134. – б135. – а136. – в137. – а138. – а139. – б140. – а141. – в142. – б143. – б144. – в145. – в146. – б147. – б148. – в149. – а150. – б151. – 2152. – 3153. – 3154. – 4155. – 3156. – 3157. – 3158. – 1159. – 3160. – 3161. – 1162. – 3163. - а-2,б-4,в-1,г-3 164. – а-3,б-1,в-4,г-2165. – б 166. – б 167. – трисомияХХУ 168. – трисомия 169. – а,б,в,г170. – а,в 171. – летальные 172. – 4173 – 3174 – 1175 – 3176. – 5177. – 1178. – 3179. – 1180. – 5181. – 2182. – 2183. – 2184. – б185. – фенилкетонурия186. – а,б187. – а,в,г188. – а,б,г189. – а,б190. – а,в191. – 3192. – 1193. – 3194. – 4195. – 4196. – 2197. – 5198. – 5199. – 2200. – 1201. – 1202. – 3203. – 3204. – д205. – а206. – г207. – а,б208. – г209. – б,в,г210. – а,в211. – а,в,г212. – д213. – в214. – а215. – д216. – д217. – д218. – г219. – г220. – д221. – а222. – в223. – д224. – г225. – д226. – г227. – а228. – д229. – д230. – 4231. – 2232. – 1233. – 4234. – 2235. – 2236. – 5237. – 1238. – 4239. – 4240. – 1241. – 4242. – 3243. – 4244. – 1245. – 2246. – 2247. – 1,2248. – 3249. - а,в250. – а,в251. - в252. - б,в253. - а,в254. - б255. - в256. - б257. - г258. - в259. - а,б,в,д260. - б261. - в262. - а,б,в,д,е263. - б,в,г,д,е264. - а,б265. - б,г266. - а,б,в,д267. - а,б268. - б269. - б,в270. – 1-г, 2-б, 3-д, 4-а, 5- в271. - б,а,в272. - б273. - онтогенез274. - в275. - б276. - б,а,в277. - биопсия278. - УЗИ279. - биохимический280. - скрининг281. - 1-г, 2-а,в,д, 3-а,в,д, 4-б,г, 5-в282. - в283. - а,б,в,г284. - в285. - а,б,в 286. - а,б,в287. - а,в,г288. - б 289. - в,г. |