

## Программированный контроль по медицинской генетике для студентов 6 курса МПФ

Фенилкетонурия – наследственное нарушение обмена аминокислот. Какое из нижеследующих утверждений справедливо для данного заболевания?

1. ФКУ – аутосомно-доминантное заболевание
2. одним из распространенных признаков ФКУ является гиперпигментация
3. -раннее назначение диеты, не содержащей фенилаланин, позволяет избежать задержки умственного развития
4. -у взрослых ограничения в диете могут быть сняты
5. у пациентов с ФКУ часто обнаруживается ВПС

Отметьте признаки, характерные для синдрома Шерешевского-Тернера:

1. -низкорослость
2. -половой инфантилизм
3. -крыловидная складка кожи на шее
4. гинекомастия
5. -45, XO
6. 47, XXУ

К методам медицинской генетики относятся:

1. -клинико-генеалогический
2. -цитохимический
3. -методы ДНК-технологии
4. электрофизиологический
5. -цитогенетический

Синдром «кошачьего крика» связан с:

1. трисомией по 13-й хромосоме
2. -делецией короткого плеча 5-й хромосомы
3. трисомией по 18-й хромосоме

Сибсы – это:

1. все родственники пробанда
2. дяди пробанда
3. родители пробанда
4. -братья и сестры пробанда

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка в семье, в которой родители здоровы, но имеют больную девочку с синдромом Марфана:

1. 50%
2. -5%
3. 100%
4. 75%

Для какой цели используется близнецовый метод в медицинской генетике?

1. -для оценки относительной роли генетических и средовых факторов в развитии признаков
2. для установления наследственного характера заболевания
3. для расчета пенетрантности

Для синдрома Клайнфельтера характерно:

1. -гипоплазия гонад
2. кривошея
3. -гинекомастия
4. -задержка умственного развития
5. -47, ХХУ

9 При шизофрении конкордантность монозиготных близнецов (МБ) составляет 70%, а дизиготных (ДБ) – 13%. Чем обусловлено данное заболевание?

1. генетическими факторами
2. факторами внешней среды
3. -факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении

Укажите сроки беременности, в которые проводится амниоцентез с целью диагностики наследственной патологии у плода:

1. 7–8 недель
2. 11–12 недель
3. -16–18 недель
4. 24–26 недель
5. 20–22 недели

Основные показания для проведения кордоцентеза:

1. -хромосомные синдромы, обусловленные структурными мутациями
2. -наследственные болезни крови
3. пороки развития
4. -хромосомные синдромы, обусловленные числовыми мутациями
5. наследственные болезни нервно-мышечной системы

Укажите оптимальные сроки проведения биопсии хориона:

1. 10–12 недель
2. -7–9 недель
3. 4–6 недель
4. 24–26 недель
5. 16–18 недель

Пробанд – это:

1. пациент, обратившийся к врачу
2. здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
4. -индивидуум, с которого начинается сбор родословной

Какая часть детей появляются на свет с наследственной патологией?

1. менее 1%
2. 1–2%
3. 3–4%
4. -5–6%

Для диабетической фетопатии характерно:

1. -крупный плод
2. гипотрофия

3. микроцефалия
4. -гипогликемия
5. -кушингоид

Укажите заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования:

1. анемия Минковского-Шоффара
2. -гликогенозы
3. -фенилкетонурия
4. гемофилия
5. -болезнь Нимана-Пика

При каких заболеваниях генетическое предрасположение имеет большее значение?

Конкордантность близнецов (в %) следующая:

- |                |        |    |        |
|----------------|--------|----|--------|
| 1. коклюш МБ   | – 97,0 | ДБ | – 93,0 |
| 2. -ревматизм  | – 47,0 |    | – 17,0 |
| 3. -эпилепсия  | – 67,0 |    | – 3,0  |
| 4. корь        | – 98,0 |    | – 94,0 |
| 5. -шизофрения | – 69,0 |    | – 10,0 |

У молодых родителей родился ребенок с миодистрофией Дюшенна. Каковы должны быть меры профилактики появления больных детей в этой семье?

1. медикаментозное лечение родителей
2. -пренатальная диагностика
3. биохимическое обследование родителей
4. отказ от деторождения

В каких случаях необходимо исследовать кариотип?

1. -супружеская пара с 3 спонтанными абортами
2. -ребенок с множественными пороками развития
3. врожденный порок сердца
4. -женщина с нарушением менструального цикла с типичным фенотипом
5. -подозрение на хромосомный синдром по клиническим симптомам

Для галактоземии характерно:

1. -начало заболевания в периоде новорожденности
2. -желтуха
3. -увеличение печени
4. -задержка психомоторного развития
5. -катаракта

Основными клиническими проявлениями врожденной гиперплазии коры надпочечников являются:

1. -гипертрофия клитора и больших половых губ
2. позднее половое созревание
3. -увеличение полового члена
4. -эксикоз в результате рвоты, поноса

Генные мутации связаны с:

1. изменением числа хромосом
2. изменениями структуры хромосом

3. -изменением структуры отдельных генов

Основная причина множественных врожденных пороков развития (МВПР)?

1. -хромосомный дисбаланс
2. влияние повышенных уровней радиации на эмбрион
3. воздействие химических тератогенов на эмбрион

Наследственно обусловленные пороки подразделяются на:

1. -генные
2. экзогенные
3. -хромосомные

Почти все хромосомные болезни проявляются:

1. -множественными врожденными пороками
2. изолированными пороками
3. -олигофренией

Основная причина синдрома Дауна:

1. доминантное наследование
2. рецессивное наследование
3. -спорадическая мутация

Мутагены – это:

1. факторы, обеспечивающие относительную стабильность генов
2. факторы, обеспечивающие резерв наследственной изменчивости
3. -факторы среды, вызывающие скачкообразные изменения в наследственном материале живых организмов

Для синдрома Эдвардса характерно:

1. -пренатальная гипотрофия
2. -нарушение строения лица и костно-мышечной системы
3. -флексорное положение кистей
4. -пороки сердца и крупных сосудов
5. -трисомия по 18-й хромосоме

Определение концентрации альфа-фетопротеина в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

1. наследственных дефектов обмена аминокислот
2. наследственной патологии крови
3. -некоторых пороков развития
4. наследственных дефектов обмена углеводов
5. -некоторых хромосомных болезней

Понятие генетического риска включает:

1. повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни
2. -вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью
3. вероятность внутриутробной гибели плода
4. вероятность рождения ребенка с врожденными пороками развития
5. вероятность бесплодия

Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изменению органа или части органа:

1. выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа
2. не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нарушающему функцию органа
3. -выходящему за пределы нормальных вариаций, и нарушающему функцию органа

Для синдрома Марфана характерно:

1. -высокий рост
2. -гиперподвижность суставов
3. -подвывих хрусталика
4. -поражение сердечно-сосудистой системы
5. гепатомегалия

Что можно выявить в родословной семьи, имеющей детей с целиакией?

1. -хронические заболевания пищеварительного тракта
2. -бесплодие
3. -онкологические заболевания пищеварительного тракта
4. врожденные пороки развития

Возможные причины увеличения уровня АФП у беременной:

1. -многоплодная беременность
2. -угроза прерывания беременности
3. -антенатальная гибель плода
4. -дефект закрытия нервной трубки
5. хромосомная патология
6. -пороки развития ЖКТ

Наиболее характерными проявлениями фенилкетонурии являются:

1. гепатомегалия
2. -слабая пигментация кожи и волос
3. -отставание в нервно-психическом развитии
4. мелена
5. -«мышинный» запах

Диагноз муковисцидоза ставится на основании:

1. данных осмотра окулистом, кардиологом и параклинических методов исследования
2. -клинических симптомов
3. данных электромиографии
4. определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови
5. -исследования концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости

Какой метод является методом точной диагностики хромосомных болезней?

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

Укажите формулу кариотипа мальчика с синдромом Патау:

1. 47, XX, 18+
2. -47, XY, 13+
3. 46, XX, 5p-
4. 47, XXУ
5. 45, X0

Укажите болезни, относящиеся к мультифакториальным:

1. -артериальная гипертензия
2. псевдогипертрофические мышечные дистрофии
3. муковисцидоз
4. -бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит

Какие методы используются для доказательства мультифакториальной природы болезни?

1. -близнецовый
2. молекулярно-генетический
3. цитогенетический
4. -клинико-генеалогический
5. -популяционно-статистический

Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1. моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом
2. синдромов с множественными врожденными пороками развития
3. -хромосомной патологии
4. мультифакториальных болезней

При каких состояниях показана биохимическая диагностика?

1. -сочетание задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи
2. гипогенитализм, гипогонадизм, бесплодие
3. -прогредиентное утрачивание приобретенных навыков

Укажите характеристики болезней, подлежащих массовому биохимическому скринингу:

1. тяжелое течение, летальность в раннем возрасте независимо от проводимого лечения
2. -высокая частота гена болезни в популяции
3. -эффективность назначения специфической патогенетической терапии

Какая терапия наследственных болезней в настоящее время наиболее часто применяется?

1. -симптоматическая
2. -патогенетическая
3. этиологическая

Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами?

1. нейрофиброматоз
2. -фенилкетонурия
3. муковисцидоз
4. -галактоземия
5. умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

Какой из перечисленных методов пренатальной диагностики дает наибольший процент осложнений?

1. -фетоскопия
2. кордоцентез
3. хорионбиопсия
4. ультразвуковое исследование

Для синдрома Элерса-Данло характерно:

1. -гиперэластичность и ранимость кожи
2. -разболтанность суставов
3. чрезмерное развитие верхней челюсти
4. удлинение интервала QT
5. желтуха

Фильтр – это:

1. размер носового хода
2. -расстояние от основания носа до красной каймы губы
3. отношение величины длины носа к ширине его нижней части
4. ширина нижней части носа
5. отношение величины ширины нижней части носа к его длине

Гипертелоризм – это:

1. -увеличение расстояния между внутренними углами глазниц
2. вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
3. близко расположенные орбиты
4. опущенные наружные углы глаз
5. опущенные внутренние углы глазных щелей

При каком типе наследования значимо чаще рождаются больные в семьях с кровнородственными браками?

1. X-сцепленный рецессивный
2. -аутосомно-рецессивный
3. X-сцепленный доминантный
4. аутосомно-доминантный
5. аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью

Для диагностики каких наследственных болезней имеет значение информация о происхождении супругов и их родителей из одного или близко расположенных населенных пунктов?

1. -аутосомно-рецессивных
2. X-сцепленных рецессивных
3. аутосомно-доминантных с неполной пенетрантностью
4. цитоплазматически наследуемых
5. X-сцепленных доминантных

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов-гетерозигот, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

1. 50%
2. близко к 0%
3. 75%
4. -25%
5. 100%

Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

1. только клиническими симптомами
2. -на клиническом, биохимическом и клеточных уровнях
3. только на определенных этапах обмена веществ
4. только на клеточном уровне
5. только на биохимическом уровне

Укажите диагностические критерии муковисцидоза:

1. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы
2. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины
3. -рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул
4. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой
5. низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость

Мышечная дистрофия Дюшенна наследуется по типу:

1. аутосомно-доминантному
2. -Х-сцепленному рецессивному
3. аутосомно-рецессивному
4. Х-сцепленному доминантному
5. аутосомно-доминантному с неполной пенетрантностью

Диагноз врожденной гиперплазии коры надпочечников ставится на основании:

1. -клинической картины и определения уровня гормонов коры надпочечников
2. данных определения концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости
3. клинических симптомов, цитогенетического анализа
4. молекулярно-генетических методов, биохимического анализа
5. параклинических методов исследования

Первичная профилактика – это:

1. -комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями
2. комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития заболевания
3. фенотипическая коррекция дефекта
4. диагностика заболеваний в доклинической стадии
5. своевременная заместительная терапия

Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если первый ребенок имеет синдром, а родители здоровы, составляет примерно:

1. 50%
2. -около 0%
3. 25%
4. 75%
5. 100%

Укажите диагностические критерии нейрофиброматоза:

1. врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных



2. -множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва
3. себорейная аденома на щеках, депигментированные пятна
4. анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода
5. «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость

Синдром Марфана диагностирован у матери и девочки от II беременности. Какова вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана?

1. 25%
2. 0%
3. 100%
4. -50%
5. 75%

Укажите диагностические критерии фенилкетонурии:

1. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация
2. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия
3. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон
4. -отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация
5. выступающие скулы и лобные бугры, башенный череп, анемия

Каковы диагностические критерии синдрома Марфана?

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

Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

1. 50%
2. -0%
3. 25%
4. 100%
5. 75%

Моногенные болезни обусловлены:

1. потерей части хромосомного материала
2. увеличением хромосомного материала
3. потерей двух и более генов
4. -мутацией одного гена
5. транслокацией

Какие мутации относятся к хромосомным?

1. -делеция
2. триплоидия
3. -инверсия
4. -транслокация

5. -дубликация

Какой метод является методом точной диагностики хромосомных болезней?

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

Укажите кариотип при синдроме «кошачьего крика»:

1. 45, X0
2. 46, XX, 9p+
3. -46, XX, 5p-
4. 46, XX/45, X0
5. 47, XXУ

Укажите, какие нарушения в кариотипе являются летальными?

1. моносомии по X-хромосоме
2. трисомии по X-хромосомам
3. -моносомии по аутосомам
4. трисомии по аутосомам
5. трисомии по Y-хромосомам

В каких возрастных интервалах резко повышен риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?

1. 18–20 лет
2. 20–25 лет
3. 25–30 лет
4. 30–35 лет
5. -35–40 лет

Что является ведущим в клиническом проявлении хромосомных болезней?

1. задержка в психомоторном развитии у детей младшего возраста
2. нарушение физического развития
3. системность поражения
4. -нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития
5. умственная отсталость у детей старшего возраста

Укажите форму хромосомного набора у пациента с синдромом Клайнфельтера:

1. 45, X0
2. 47, XX,13+
3. 46, XX
4. 46, XY, 5p-
5. -47, XXУ

Укажите, какими основными признаками характеризуются хромосомные болезни?

1. умственная отсталость, отсутствие пороков развития скелетной системы и внутренних органов
2. пороки развития и нормальное умственное развитие

3. -умственная отсталость, пороки развития разных органов и систем
4. умственная отсталость и нарушение физического развития
5. системность поражения

Укажите кариотип ребенка с синдромом Эдвардса:

1. 47, XY, 21+
2. 47, XXУ
3. 47, XX, 13+
4. -47, XX, 18+
5. 46, XX, 9p+
6. 45, t (13/21)

Укажите формулу кариотипа при синдроме Патау:

1. 47, XX, 18+
2. -47, XY, 13+
3. 46, XX, 5p-
4. 47, XXУ
5. 45, X0

Укажите формулу кариотипа при синдроме Дауна:

1. 47, XX, 13+
2. 47, XX, 22+
3. 46, XY
4. 47, XXX
5. 47, XX, 21+

Укажите, для какого хромосомного синдрома наиболее характерен симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию и поликистоз почек?

1. синдром Эдвардса
2. синдром Дауна
3. синдром Вольфа-Хиршхорна
4. -синдром Патау
5. синдром «кошачьего крика»

Кордоцентез проводится в сроки беременности:

1. 5–8 недель
2. 9–11 недель
3. 16–18 недель
4. -20–22 недели
5. 25–26 недель

Этиологическими факторами хромосомных болезней являются:

1. -числовые мутации хромосом
2. -структурные мутации хромосом
3. кровнородственный брак
4. -изменение кратности хромосомного набора
5. -мутации половых хромосом

Мультифакториальные болезни характеризуются:

1. -высокой частотой в популяции

2. низкой частотой в популяции
3. передачей болезни в родословной соответственно менделевским законам наследования
4. гетерозиготностью по аутосомно-рецессивной болезни
5. большим числом детей в семье

Какие внешнесредовые факторы препятствуют реализации предрасположенности к коронарной болезни сердца?

1. жирная пища
2. -умеренные физические упражнения
3. высококалорийная диета
4. курение
5. эмоциональные нагрузки

Повышенный риск мультифакториальных болезней оценивают на основании учета следующих данных:

1. близкого родства супругов
2. -данных клинико-генеалогического анализа
3. -вредных привычек

82Для мультифакториальных болезней характерны следующие признаки:

1. -различия пациентов по полу и возрасту
2. -широкий спектр клинических проявлений
3. менделирующий характер
4. -популяционные различия в частоте
5. -нет соответствия законам Менделя

Какие методы используются для доказательства мультифакториальной природы болезни?

1. -клинико-генеалогический
2. цитогенетический
3. -близнецовый
4. -популяционный

К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относятся следующие:

1. -шизофрения
2. -коронарная болезнь сердца
3. -язвенная болезнь 12-перстной кишки
4. галактоземия
5. -бронхиальная астма

Укажите болезни, диагностируемые пренатально с помощью молекулярно-генетических методов:

1. - муковисцидоз
2. синдром «кошачьего крика»
3. -талассемия
4. хронический лимфолейкоз
5. синдром Дауна

Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1. моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом

2. синдромов с множественными врожденными пороками развития
3. -хромосомной патологии
4. мультифакториальных болезней
5. наследственных болезней обмена веществ

Какие из перечисленных болезней можно диагностировать пренатально?

1. -врожденную гиперплазию коры надпочечников
2. -гемофилию
3. изолированную расщелину неба
4. -синдром Эдвардса
5. -синдром Патау

При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

1. -обоим супругам
2. одной женщине
3. родителям женщины
4. женщине и ее родителям

Для проведения цитогенетического анализа используют:

1. -клетки костного мозга
2. клетки печени
3. -лимфоциты периферической крови
4. -биоптат семенника
5. -биоптат хориона

Показаниями для проведения биохимического исследования являются:

1. повторные случаи хромосомных перестроек в семье
2. -отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов
3. множественные врожденные пороки развития
4. повторные спонтанные аборты
5. легкая олигофрения, задержка полового созревания

Какие заболевания из перечисленных ниже подлежат массовому биохимическому скринингу?

1. -врожденный гипотиреоз
2. синдром Марфана
3. -фенилкетонурия
4. мукополисахаридозы
5. синдром Эдвардса

Данные симптомы являются показаниями для проведения специальных биохимических исследований у детей разного возраста:

1. комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физического развития
2. -рвота, катаракта, желтуха у ребенка первого года жизни
3. -прогредиентное течение умственной отсталости и неврологической симптоматики после периода нормального развития разной длительности
4. -судороги, повышенная возбудимость, отставание в психомоторном развитии

5. -повышенная фоточувствительность кожи, тетраплегия, полиневриты, изменение цвета мочи

Для лечения наследственных болезней в настоящее время применяются следующие виды терапии:

1. -симптоматическая
2. -патогенетическая
3. этиологическая
4. -заместительная
5. -генная инженерия

Алкогольный синдром плода проявляется:

1. -рождением ребенка с низкой массой тела к сроку гестации
2. -микроцефалией
3. -врожденными пороками сердца
4. -пороками желудочно-кишечного тракта
5. -аномалиями половых органов

Минимальными диагностическими признаками синдрома Патау являются:

1. -микрофтальмия
2. -полидактилия
3. -трисомия по 13-й хромосоме
4. -расщелина губы и неба
5. трисомия по 18-й хромосоме

Возможные причины уменьшения АФП у беременной женщины:

1. анэнцефалия
2. -синдром Дауна у плода
3. -синдром Эдвардса у плода
4. петрификаты в плаценте
5. инфаркты плаценты
6. опухоль Вильмса у плода