

19. ЯКІ ХВОРОБИ ВІДНОСЯТЬСЯ ДО СПАДКОВИХ ДЕФЕКТІВ ОБМІНУ?

- a) Моногенно успадковані дефекти, для яких встановлений зв'язок мутантного гену з пошкодженою ланкою метаболізму
- b) Хвороби, які обумовлені пошкодженням С-гетерохроматину
- c) Синдроми Прадера-Віллі та акроцефалосиндактилії
- d) Хвороби, що зв'язані з генною мутацією
- e) Полігенно успадковані дефекти, для яких встановлений зв'язок мутантного гену з пошкодженою ланкою метаболізму

20. В ЯКІ ТЕРМІНИ ПРОХОДИТЬ БІОХІМІЧНИЙ ПРЕНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ

- a) 7-8 тижнів
- b) 11-12 тижнів
- c) 16-18 тижнів
- d) 19-20 тижнів
- e) 31-32 тижнів

21. - *16-18*
22. ОПТИМАЛЬНІ ТЕРМІНИ ПРОВЕДЕННЯ БІОПСІЇ ХОРІОНУ

- a) 9-12 тижнів
- b) 7-9 тижнів
- c) 4-6 тижнів
- d) 15-16 тижнів
- e) 3-4 тижні

23. ТОТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ НА ВРОДЖЕНИЙ ГІПОТИРЕОЗ ГРУНТУЄТЬСЯ НА ВИЯВЛЕННІ У ПАЦІЄНТА:

- a) зниження тироксину
- b) зниження трийодтироніну
- c) зниження тиреотропного гормону
- d) підвищення тиреотропного гормону
- e) порушення функції щитовидної залози

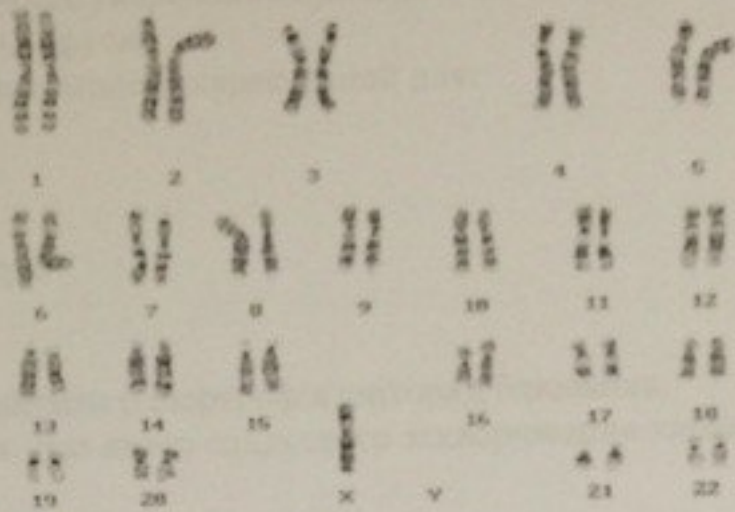
24. ЖІНКА ПЕРЕДЧАСНО НАРОДИЛА МЕРТВОГО ХЛОПЧИКА. ЯКА ПРИЧИНА СПОНТАННОГО АБОРТУ Є НАЙБІЛЬШ ПОШИРЕННОЮ?

- a) Генна мутація
- b) Травма
- c) Хромосомна аберація
- d) Несумісність по резус – фактору
- e) Інфекція в матері

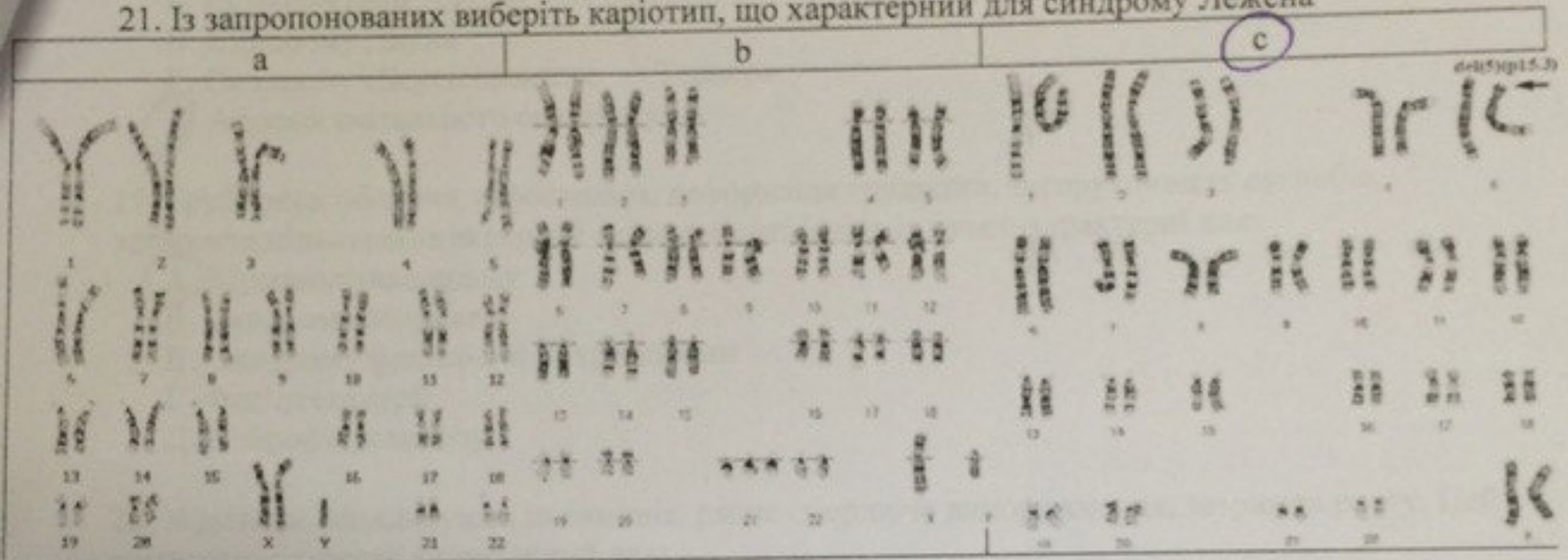
25. ПІД ЧАС МЕДИЧНОГО ОГЛЯДУ У ВІЙСЬКОМАТІ БУВ ВИЯВЛЕНИЙ ХЛОПЧИК 15 РОКІВ, ВИСОКОГО ЗРОСТУ, З ЕВНУХОЇДНИМИ ПРОПОРЦІЯМИ ТІЛА, ГІНЕКОМАСТІЄЮ, ВОЛОССЯ НА ЛОБКУ ЗРОСТАЄ ЗА ЖІНОЧИМ ТИПОМ. ВІДМІЧАЄТЬСЯ ВІДКЛАДАННЯ ЖИРУ НА СТЕГНАХ, ВІДСУТНІСТЬ ВОЛОССЯ НА ОБЛИЧЧІ, КОЕФІЦІЄНТ ІНТЕЛЛЕКТА ЗНИЖЕНИЙ. ВИБЕРІТЬ КАРІОТИП, ЯКИЙ ВІДПОВІДАЄ ДАНОМУ ЗАХВОРЮВАННЮ:

- a) 45X0
- b) 47XXY
- c) 46XX
- d) 46XY
- e) 47XXX

- хромосомну патологію
 кено на каріограмі?
 синдром Клайнфельтера
 синдром Шерешевського-Тернера
 синдром Нуан
 синдром Реторе
 Д Синдром Патау

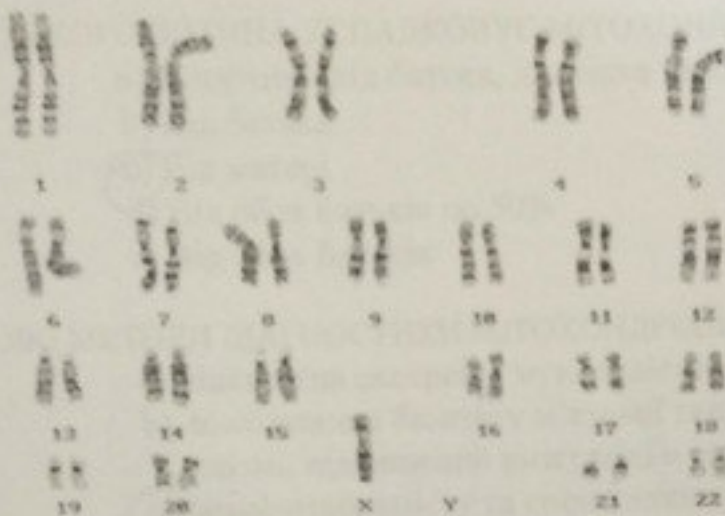


21. Із запропонованих виберіть каріотип, що характерний для синдрому Лежена



22. Які продукти необхідно застосовувати в грудному віці у хворих на фенілкетонурію?
 А. Гідролізати білку або адаптовану молочну суміш
 Б. Грудне молоко
 В. Дієта, збагачена вуглеводами
 Г. Дієта, збагачена жирами
 Д. Штучні суміші приготовані на коров'ячому молоці
23. Причиною мукополісахаридозу є:
 А. Кількісна зміна аутосом
 Б. Зміна числа статевих хромосом
 В. Мутації генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють ГАГ
 Г. Зміна числа і структури хромосом
 Д. Мутації двох і більше генів
24. Муковісцидоз - це:
 А. Хромосомна патологія
 Б. Хвороба накопичення ліпідів
 В. Імунодефіцитний стан
 Г. Спадкове захворювання, обумовлене системним ураженням залоз зовнішньої секреції
 Д. Спадкове захворювання, обумовлене порушенням розщеплення глюкозо-6-дегідрогенази

РОДИНІ РОСТЕ ДІВЧИНКА 14 РОКІВ, У КОТРОЇ СПОСТЕРІГАЄТЬСЯ НЕЗНАЧНЕ ВІДХИЛЕННЯ ВІД НОРМИ: ЗРІСТ ЇЇ НИЖЧЕ, НІЖ У ОДНОЛІТКІВ, ВІДСУТНІ ОЗНАКИ СТАТЕВОГО ДОЗРІВАННЯ, ШИЯ ДУЖЕ КОРОТКА, ПЛЕЧІ ШИРОКІ. ІНТЕЛЛЕКТ В НОРМІ. ПІД ЧАС ЦИТОГЕНЕТИЧНОГО ДОСЛІДЖЕННЯ ВИЯВИЛИ ТАКИЙ КАРІОТИП. ЯКЕ ЗАХВОРЮВАННЯ У ДІВЧИНКИ?



- a) Синдром Патау
- b) Синдром Дауна
- c) Синдром Едвардса
- d) Синдром Клайнфельтера
- e) Синдром Шершевського-Тернера

27. У ЗДОРОВОЇ ЖІНКИ, КОТРА ПІД ЧАС ВАГІТНОСТІ ПЕРЕНЕСЛА КРАСНУХУ, НАРОДИЛАСЯ ГЛУХА ДИТИНА, У КОТРОЇ НОРМАЛЬНИЙ КАРІОТИП ТА ГЕНОТИП. ГЛУХОТА ДИТИНИ Є ПРОЯВОМ?

- a) Генних мутацій
- b) Генокопії
- c) Хромосомних аберацій
- d) Фенокопії
- e) Комбінованої мінливості

28. ПІД ЧАС ОБСТЕЖЕННЯ ЮНАКА З РОЗУМОВОЮ ВІДСТАЛІСТЮ, ЄВНУХОЇДНОЮ БУДОВОЮ СТАТУРИ ТА НЕДОРОЗВИНЕНИМИ СТАТЕВИМИ ОРГАНАМИ В КЛІТИНАХ ВИЯВЛЕНО СТАТЕВИЙ ХРОМАТИН. ЯКИЙ МЕТОД БУЛО ВИКОРИСТАНО?

- a) Дерматогліфічний
- b) Цитологічний
- c) Клініко-геніологічний
- d) Популяційно-статистичний
- e) Біохімічний

29. У 6 РІЧНОЇ ДИТИНИ СИНДРОМ ДАУНА. АЛЕ ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ ДОВІВ, ЩО НЕ ВСІ КЛІТИНИ МАЮТЬ АНОМАЛЬНИЙ КАРІОТИП. ЯК НАЗИВАЄТЬСЯ ЦЕ ЯВИЩЕ?

- a) Епістаз
- b) Неповна пенетрантність
- c) Неповне домінування
- d) Мозаїцизм
- e) Варіабельна експресивність

30. РЕЗУС-КОНФЛІКТ ВИНΙΚАЄ ПРИ ПЕРЕЛИВАНІ ОДНОГРУПНОЇ ЗА СИСТЕМОЮ АВО РЕЗУС-ПОЗИТИВНОЇ КРОВІ РЕЦИПІЕНТУ

- a) В крові якого є аглютиноген А
- b) З резус-позитивною кров'ю
- c) В крові, якого є аглютинин бета
- d) В крові, якого є аглютиноген В
- e) В крові, якого немає резус фактора

ЗАЛІКОВИЙ МОДУЛЬНИЙ КОНТРОЛЬ
З МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ
Варіант № 3 (1 питання – 2 бали)

1. Медична генетика вивчає:

- А. Клінічні особливості спадкових хвороб
- Б. Етіологію, патогенез спадкових хвороб і хвороб зі спадковою схильністю
- В. Шляхи профілактики спадкових хвороб
- Г. Роль спадкових факторів у патології людини
- Д. Все вірно

2. Ген — це:

- А. Ділянка ДНК, в якій закодована інформація про будову одного білка
- Б. Ділянка ДНК, в якій закодована інформація про будову тРНК
- С. Ділянка ДНК, в якій закодована інформація про будову рРНК
- Д. Ділянка ДНК — енхансер
- Е. Все вірно

3. У медико-генетичний центр звернулася сім'я. Чоловік і жінка здорові, молоді. У жінки в анамнезі 4 спонтанні аборти в ранньому терміні. Дослідження каріотипів подружжя показало, що у жінки 45 хромосом, але одна з хромосом 13 подовжена і містить генетичний матеріал 15-ї хромосоми. Про яку мутацію йде мова?

- А. Реципрокна транслокація
- Б. Робертсонівська транслокація
- С. Трисомія
- Д. Дуплікація
- Е. Інверсія

4. Внаслідок проведення генеалогічного аналізу встановлено, що захворювання, яке має місце в пробанда, трапляється в кожному поколінні при відносно великій кількості хворих сібсів. Хворіють жінки й чоловіки. На який тип успадкування це вказує?

- А. Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною.
- Б. Аутомно-рецесивний.
- В. Домінантний, зчеплений з X-хромосоною.
- Г. Аутомно-домінантний.
- Д. Зчеплений з Y-хромосоною.

5. У подружжя народився син, хворий на гемофілію. Батькі здорові, а дідусь по материнській лінії теж хворий на гемофілію. Який тип успадкування такої ознаки?

- А. Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною.
- Б. Аутомно-рецесивний.
- В. Домінантний, зчеплений з X-хромосоною.
- Г. Аутомно-домінантний.
- Д. Зчеплений з Y-хромосоною.

6. Надмірне оволосіння вушних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим в Y-хромосомі. Цю ознаку має чоловік. Яка ймовірність народження у нього сина з такою ознакою?

- А. 75%.
- Б. 0%.
- В. 25%.
- Г. 35%.
- Д. 100%.

У цитогенетичній лабораторії досліджують каріотип дитини з мікроцефалією, валою ерця і відставанням у психомоторному розвитку. В усіх клітинах виявлена зайва акроцентрична хромосома завдовжки 2,3 мкм з супутником на короткому плечі. Трисомія за якою парою хромосом спостерігається у хворої дитини?

- A. Трисомія 8
- B. Трисомія 5
- C. Трисомія 18
- D. Трисомія 21
- E. Трисомія X

15. Для якого каріотипу характерне поєднання мікроцефалії, місяцеподібного обличчя, антимоноголоїдного розрізу очей, епіканта, специфічного плачу?

- A. 46,XXY
- B. 47,XY,+18
- C. 46,XX, del 5p-
- D. 47,XY,+13
- E. 46,XY, del 4p-

16. У хлопчика 4 років із розумовою відсталістю діагностовано синдром Дауна. Вкажіть правильну формулу каріотипу за синдрому Дауна:

- A. 46,XY, del 5p-
- B. 47,XX,+13
- C. 47,XX,+21
- D. 47,XY,+21
- E. 45,X0

17. У абортіваного ембріона каріотип 69,XXY. Яка це мутація?

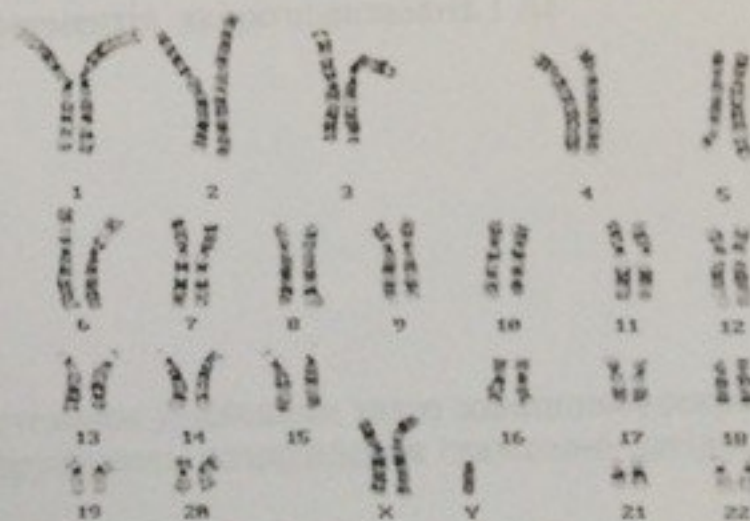
- A. Хромосомна мутація - триплоїдія
- B. Геномна мутація - трисомія
- C. Геномна мутація - тетраплоїдія
- D. Хромосомна мутація - дуплікація
- E. Геномна мутація - триплоїдія

18. Вкажіть, які мутації є летальними в 100 % випадків?

- A. Моносомія за X-хромосомою
- B. Трисомія за статевими хромосомами
- C. Тетрасомія за статевими хромосомами
- D. Моносомія за автосомами
- E. Трисомія за авто сомами

19. Яку хромосомну патологію зображено на каріограмі?

- A Синдром Клайнфельтера
- B Синдром Шерешевського-Тернера
- C Синдром Нуна
- D Синдром Реторе
- E Полісомія за статевими хромосомами



ЗАЛІКОВИЙ МОДУЛЬНИЙ КОНТРОЛЬ З МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Варіант № 2

(1 питання – 2 бали)

1. ТЕРМІН «ВРОДЖЕНА ВАДА» ВІДНОСИТЬСЯ ДО МОРФОЛОГІЧНОЇ ЗМІНИ ОРГАНУ АБО ЧАСТИНИ ОРГАНУ

- a) що виходить за межі нормальних варіацій, але не порушує функцію органу
- b) що не виходить за межі нормальних варіацій і не порушує функцію органу
- c) що виходить за межі нормальних варіацій і порушує функцію органу
- d) що не виходить за межі нормальних варіацій
- e) що виходить за межі нормальних варіацій

2. ЕКСТРОФІЯ СЕЧОВОГО МІХУРА – ЦЕ

- a) відсутність передньої стінки сечового міхура і відповідної їй передньої черевної стінки
- b) відсутність сечового міхура
- c) подвоєння сечового міхура
- d) відсутність задньої стінки сечового міхура
- e) подвоєння сечовивідного каналу
- f) відсутність сечовивідного каналу

3. ЯКА СЕРЕДНЯ ПОШИРЕНІСТЬ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗУ В ПОПУЛЯЦІЇ:

- a) 1 на 10000 населення
- b) 1 на 20000 населення
- c) 1 на 50000 населення
- d) 1 на 1000 населення
- e) 1 на 5000 населення

4. СИНДРОМ АЛЬПОРТА ЧАСТО ПОЄДНУЄТЬСЯ З

- a) ураженням нервової системи
- b) порушенням слуху та зору
- c) вадами серця
- d) патологією сполучної тканини
- e) блакитними склерами

5. ЯКІ З ПЕРЕРАХОВАНИХ ОЗНАК Є ПОКАЗАННЯМ ДЛЯ ПРОВЕДЕННЯ БІОХІМІЧНОГО ДОСЛІДЖЕННЯ

- a) шкірна шийна складка, низький зріст, недорозвинення первинних і вторинних статевих ознак
- b) затримка психомоторного розвитку, гіполігментація шкіри, незвичайний запах сечі
- c) синдром Едвардса
- d) синдром «котячого крику»
- e) синдром Дауна

6. ПРИ МІОПАТІЇ ВИНΙΚАС ГЕНЕТИЧНО ОБУМОВЛЕНЕ УРАЖЕННЯ

- a) м'язового волокна
- b) нервового волокна
- c) передніх рогів спинного мозку
- d) сполучної тканини
- e) кісток

ПІД ЧАС РОЗХОДЖЕННЯ ХРОМОСОМ НА СТАДІЇ ДОЗРІВАННЯ СПЕРМАТОГЕНЕЗУ Х-ХРОМОСОМА НЕ ВІДОКРЕМИЛАСЯ ВІД У-ХРОМОСОМИ. ЯКИМ МОЖЕ БУТИ КАРІОТИП МАЙБУТНЬОЇ ОСОБИ, ЯКЩО НОРМАЛЬНА ЯЙЦЕКЛІТИНА БУДЕ ЗАПЛІДНЕНА ТАКИМ СПЕРМАТОЗОЇДОМ?

- a) 45 XO
- b) 46 XX
- c) 46 XY
- d) 47 XYU
- e) 47 XXU

14. ПІД ЧАС ДОСЛІДЖЕННЯ АМНІОТИЧНОЇ РІДИНИ, ОТРИМАНОЇ В РЕЗУЛЬТАТІ АМНІОЦЕНТЕЗУ ВІЯВЛЕНІ КЛІТИНИ, ЯДРА ЯКИХ МІСТЯТЬ СТАТЕВИЙ ХРОМАТИН (ТІЛЬЦЕ БАРРА). ПРО ЩО ЦЕ МОЖЕ СВДЧИТИ?

- a) про розвиток плоду жіночої статі
- b) про розвиток плоду чоловічої статі
- c) про генетичні порушення розвитку плоду
- d) про трисомії
- e) про поліплоїдію

15. ПРОВОДИТЬСЯ КАРІОТИПУВАННЯ КЛІТИН ЗДОРОВОЇ ЛЮДИНИ. У КАРІОТИПІ ВІЯВЛЕНА ДРІБНА АКРОЦЕНТРИЧНА НЕПАРНА ХРОМОСОМА. ЯКОЮ ХРОМОСОМОЮ ВОНА МОЖЕ БУТИ?

- a) хромосомою групи C
- b) хромосомою групи A
- c) X хромосомою
- d) Y хромосомою
- e) хромосомою групи B

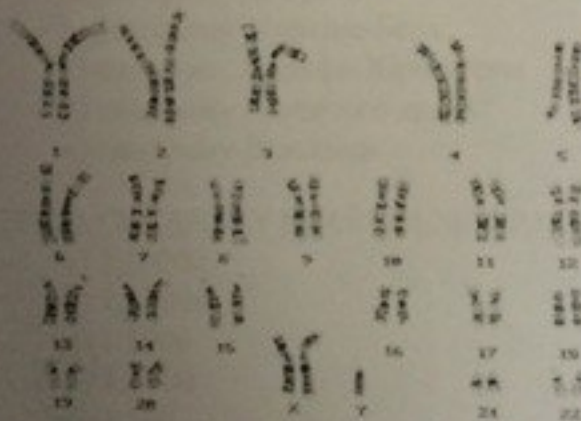
16. Родовід сім'ї обтяжений мультифакторіальною патологією. Термін вагітності до моменту дослідження - 15 тижнів. Рівень альфа-фетопротейна в сироватці крові підвищений. При УЗД встановлений полігідрамніон, аненцефалія. Яка тактика лікаря?

- a) Показане переривання вагітності
- b) Показана інвазивна діагностика
- c) Показане переривання вагітності і прекоцепція в майбутньому
- d) Показані повторна ультразвукова діагностика та біохімічне дослідження крові
- e) Показана консультація дільничного акушера-гінеколога

17. ЦИТОГЕНЕТИЧНИМ МЕТОДОМ ДІАГНОСТУЮТЬСЯ

- a) спадкові дефекти обміну речовин
- b) мультифакторіальні захворювання
- c) хвороби, обумовлені зміною числа та/або структури хромосом
- d) мітохондріальні захворювання
- e) вроджені вади розвитку

18. У ЧОЛОВІКА З ОЗНАКАМИ ГІПЕРГОНАДОТРОПНОГО ГІПОГОНАДИЗМУ ВІЯВЛЕНО СТАТЕВИЙ ХРОМАТИН ТА ТАКИЙ КАРІОТИП. МОЖЛИВИЙ ДІАГНОЗ:



- a) синдром Клайнфельтера
- b) синдром Шерешевського-Тернера
- c) несправжній жіночий гермафродитизм
- d) чоловічий варіант синдрому Тернера
- e) адреногенітальний синдром

ПІКОВИЙ МОДУЛЬНИЙ КОНТРОЛЬ ...ОЇ ГЕНЕТИКИ

2. 7. 604

3. Які методи дослідження дозволяють встановити наявність мутантного гену у даного організму?

1. Визначення аномального білку, визначення каріотипу з диференційним забарвленням
2. Визначення статевого хроматину, ДНК-зондування, клініко-генеалогічний метод
3. Дерматогліфічний метод, ДНК-зондування, клініко-генеалогічний метод
4. ДНК-зондування, визначення аномального продукту гену або його дефіциту
5. Біохімічні методи

- a) наука про клініку, діагностику вад розвитку
- b) наука про походження вроджених вад розвитку
- c) наука про етіологію, патогенез і прояви вроджених вад розвитку
- d) наука, що вивчає спадкові форми патології плоду та ембріону
- e) наука про спадкові хвороби людини

2. УРАХУС – ЦЕ

- a) латинська назва сечоводу
- b) латинська назва сечовивідного каналу
- c) сечовий проток, який поєднує сечовий міхур, що формується, крізь пуповину з навколоплідними водами в період внутрішньоутробного розвитку плоду
- d) сечовий проток, який поєднує сечовий міхур з ниркою
- e) латинська назва нирки

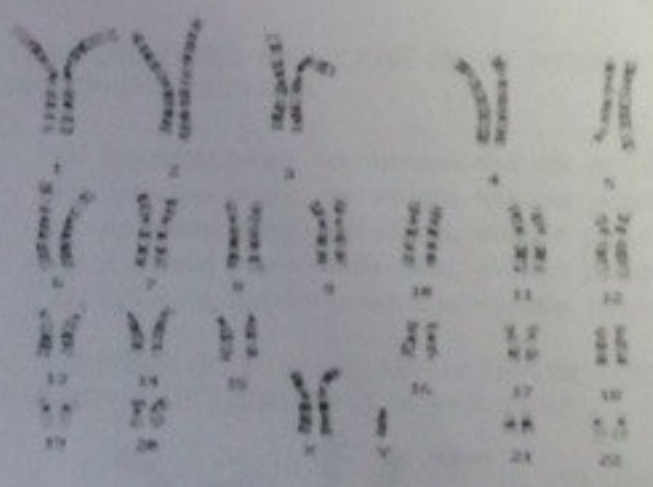
3. ТИП НАСЛІДУВАННЯ ПОЛІКІСТОЗА НИРОК

- a) аутосомно-рецесивний
- b) Х-зчеплений рецесивний
- c) аутосомно-домінантний
- d) мультифакторіальний
- e) мітохондріальний

4. З ЯКИМИ ОРГАНІДАМИ КЛІТИНИ ПОВ'ЯЗАНА НЕХРОМОСОМНА СПАДКОВІСТЬ?

- a) Рибосомами
- b) Комплексом Гольджі
- c) Ендоплазматичною сіткою
- d) Мітохондріями
- e) Лізосомами

5. В РІДИНІ, ОТРИМАНІЙ В РЕЗУЛЬТАТІ АМНІОЦЕНТЕЗУ, ВИЯВЛЕНІ КЛІТИНИ, ЩО МАЮТЬ 3 СТАТЕВІ ХРОМОСОМИ. ЯКЕ ЗАХВОРЮВАННЯ МОЖНА ЗАПІДОЗРИТИ?



- a) синдром Дауна
- b) синдром Шерешевського-Тернера
- c) синдром Клайнфельтера
- d) синдром «триплоїкс»
- e) синдром «котячого крику»

...зиготне носійство гену фенілкетонурії може бути
... за допомогою:
...дідження активності ферментів амніотичної рідини
...методу Гатрі
Молекулярних методів діагностики на рівні ДНК
...Дослідження амінокислотного складу крові і сечі

- 59 Диференціювати муковісцидоз слід з такими захворюваннями:
- 1, Всією хромосомною патологією
 - 2, Ензимопатіями спадкової природи
 - 3, **Целіакією і бронхо-легеневою патологією**
 - 4, Аміноацидуріями

- 60 Про яке захворювання можна думати у дитини 6 місяців з бронхо-легеневою рецидивуючою патологією, підвищенням іонів Na^+ і Cl^- у потовій рідині?
- 1, Гомоцистинурию
 - 2, Туберкульоз
 - 3, Адено-генітальний синдром
 - 4, **Муковісцидоз**

- 61 Які причини можуть викликати спадкові дефекти обміну?
- 1, Хромосомні мутації
 - 2, Вік батьків
 - 3, Ендокринні порушення
 - 4, **Генні мутації**

- 62 Генні спадкові хвороби обумовлені:
- 1, Втратою частини хромосоми
 - 2, Збільшенням хромосомного матеріалу
 - 3, Мутацією двох і більшої кількості генів
 - 4, **Мутацією одного гену**

- 63 Частота розповсюдження гену аденогенітального синдрому серед новонароджених становить:
- 1, 1:2 000
 - 2, **1:5 000**
 - 3, 1:10 000
 - 4, 1:100 000

- 64 Які з перерахованих захворювань обумовлені мутаціями генного апарату мітохондрій?
- 1, Хвороба Шейє
 - 2, Синдром Гурлера
 - 3, Синдром Марфана
 - 4, Гомоцистинурія
 - 5, **Синдром Кернса-Сейра**

...новонароджених становить:
1, 1:2 000
2, 1:5 000
3, 1:10 000
4, 1:100 000

13. ГОЛАНДРИЧНІ ОЗНАКИ – ЦЕ ТАКІ, ЩО:

- a) успадковуються тільки за жіночою лінією
- b) успадковуються тільки за чоловічою лінією
- c) успадковуються зчеплено з У хромосомою
- d) успадковуються незалежно від статі
- e) успадковуються через мітохондрії

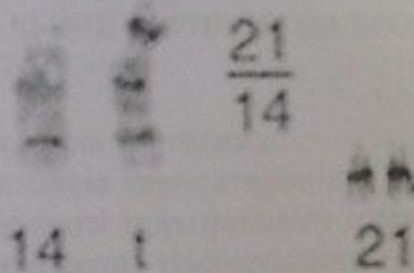
14. У 5- РІЧНОЇ ДИТИНИ ПОРУШЕНИЙ ТИРОЗИНОВИЙ ОБМІН. ЦЕ ПРИЗВОДИТЬ ДО УРАЖЕННЯ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ ТА НЕДОУМСТВУ, АЛЕ ЛЕГКО ЛІКУЄТЬСЯ СПЕЦІАЛЬНОЮ ДІСТОЮ ПРИЗНАЧЕНОЮ В РАНЬОМУ ВІСІ. ЯКЕ ЦЕ ЗАХВОРЮВАННЯ?

- a) Гемофілія
- b) Цистинурія
- c) Фенілкетонурія
- d) Брахидактилія
- e) Талассемія

15. ЯКИЙ РИЗИК (У %) ВИНИКНЕННЯ УСКЛАДНЕНЬ ПЕРЕБІГУ ВАГТНОСТІ ПРИ ПРОВЕДЕННІ АМНІОЦЕНТЕЗУ?

- a) Близько 10%
- b) 1-2%
- c) 5-6%
- d) 15 %
- e) 50%

16. УКОРОЧЕННЯ КІНЦІВОК, МАЛЕНЬКИЙ ЧЕРЕП, ПЛАСКЕ ШИРОКЕ ПЕРЕНІССЯ, ВУЗЬКІ ОЧНІ ЩІЛИНИ, НАВИСАЮЧА СКЛАДКА ВЕРХНЬОЇ ПОВІКИ, МАВПЯЧА СКЛАДКА, РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ І ПОДІБНИЙ КАРІОТИП ХАРАКТЕРНІ ДЛЯ:



- a) Синдрома Дауна
- b) Синдрома Едвардса
- c) Синдрома Клайнфельтера
- d) Синдрома Патау
- e) Синдрома Шершевського-Тернера

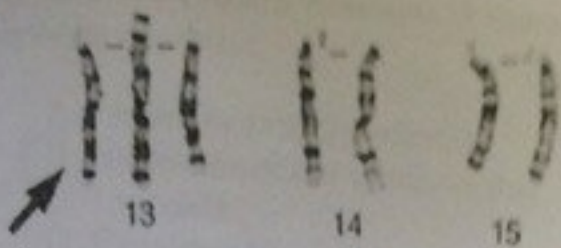
17. БІЛЬШІСТЬ ПОШИРЕНИХ МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ОБУМОВЛЕНІ:

- a) зміною хромосомного набору
- b) іміграцією, інбридингом
- c) мутаціями
- d) генетико-автоматичними процесами
- e) спільною дією багатьох генів і чинників середовища

18. ЯКЕ ЗАХВОРЮВАННЯ КОРЕКТУЄТЬСЯ СПЕЦІАЛЬНИМИ ДІСТАМИ

- a) нейрофіброматоз
- b) хвороба Бурневілья-Прінгла
- c) синдром Дауна
- d) фенілкетонурія
- e) хвороба Моркио

6. ПОСДНАННЯ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ГІПОПЛАЗІЇ, МІКРОФТАЛЬМІЇ, ДВОХ ТИРЧИННИХ РОЗЩЕЛІН ПІДНЕБІННЯ, ПОСТАКСТАЛЬНОЇ ПОЛІДАКТИЛІЇ І МІКРОЦЕФАЛІЇ З КАРКУТИККА



ХАРАКТЕРНО ДЛЯ:

- a) синдромів акроцефалополісидактилії
- b) синдрому Патау
- c) синдрому Едвардса
- d) хромосомної патології
- e) трисомії

27. МАТИ ТА П'ЯТИ ДВОС ХЛОПЧИКІВ 8 І 3 РОКІВ СТРАЖДАЮТЬ НА АХОНДРОПЛАЗІЮ. МАТИ - ПЕРШИЙ ХВОРИЙ У ВЕЛИКОМУ РОДОВІДІ. ЯКІ МОЖЛИВІ МЕХАНІЗМИ ВИНИКНЕННЯ ПАТОЛОГІЧНОГО ГЕНОТИПУ У МАТЕРІ?

- a) мутація, що виникла вперше
- b) транспорт патологічних генів по поколіннях
- c) нерозходження хромосом в 1-му мейотичному діленні
- d) нерозходження хромосом в 2-му мейотичному діленні
- e) неправильний розподіл хромосом при заплідненні

28. ГЕТЕРОЗИГОТНЕ НОСІЙСТВО ГЕНУ ФЕНІЛКЕТОНУРІЇ МОЖЕ БУТИ ВИЯВЛЕНЕ ЗА ДОПОМОГОЮ:

- a) дослідження активності ферментів амніотичної рідини
- b) методу Гатрі
- c) молекулярних методів діагностики на рівні ДНК
- d) дослідження амінокислотного складу крові і сечі
- e) біохімічних методів

29. ДИФЕРЕНЦЮВАТИ МУКОВІСЦИДОЗ СЛІД З ТАКИМИ ЗАХВОРЮВАННЯМИ:

- a) всією хромосомною патологією
- b) ензимопатіями спадкової природи
- c) целіакією і бронхо-легеневою патологією
- d) аміноацидуриями
- e) галактоземією

30. ПЕРШОВАГІТНА, 26 РОКІВ. РОДОВІД НЕ ОБТЯЖЕНИЙ. ТИЖДЕНЬ ТОМУ ПЕРЕНЕСЛА ГРЗ. ТЕРМІН ВАГІТНОСТІ 20 ТИЖНІВ. ЯКА ТАКТИКА ЛІКАРЯ?

- a) показане переривання вагітності
- b) показане ультразвукове обстеження та інвазивна діагностика
- c) ультразвукове обстеження і спостереження за вагітністю дільничним акушером-гінекологом
- d) провести клініко-генеалогічне обстеження сім'ї та дослідити каріотип лімфоцитів периферичної крові батьків
- e) провести визначення альфа-фетопротейну з подальшою госпіталізацією

31. ЯКІ З ПЕРЕРАХОВАНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ОБУМОВЛЕНІ МУТАЦІЯМИ ГЕННОГО АПАРАТУ МІТОХОНДРІЙ?

- a) Хвороба Шейє
- b) Синдром Гурлера
- c) Синдром Марфана
- d) Гомоцистинурія
- e) Синдром Кернса-Сейра

32. ЯКІ СТРУКТУРИ КЛІТИНИ МАЮТЬ СВІЙ ГЕНЕТИЧНИЙ АПАРАТ?

- a) мітохондрії, хлоропласти та плазмідни
- b) мітохондрії, рибосоми, лізосоми
- c) мітохондрії та плазмідни, апарат Гольджі
- d) плазмідни та рибосоми
- e) апарат Гольджі та лізосоми

- a) випадки хромосомних перебудов в родині, що повторюються
- b) відставання у фізичному розвитку, непереносимість будь яких харчових продуктів
- c) множинні вродженні вади розвитку
- d) спонтанні викидні, що повторюються
- e) мітохондріальні захворювання

20. ЯКІ БІОХІМІЧНІ МАРКЕРИ ЗАСТОСОВУЮТЬСЯ ДЛЯ ВИЗНАЧЕННЯ СПАДКОВОЇ СХИЛЬНОСТІ ДО МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНИХ СЕРЦЕВО-СУДИННИХ ЗАХВОРЮВАНЬ:

- a) Гіперхіломікронемія, зміни ліпідного спектру крові, зміни коагулограми
- b) Зміни ліпідного спектру крові, зміни коагулограми, гіперхолестеринемія
- c) Гіпербілірубінемія
- d) Гіперпепсиногенемія
- e) Група крові O(I)

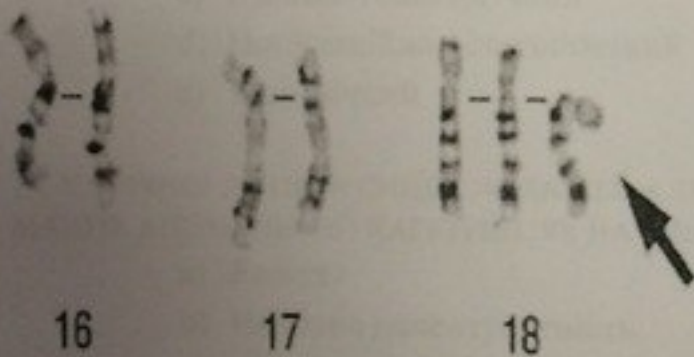
21. ФОРМУЛА ХРОМОСОМНОГО НАБОРУ У ХВОРОГО С СИНДРОМОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- a) 45,X
- b) 47,XXX
- c) 47,XXY
- d) 46,XY, 5p-
- e) 45,X/46,XY

22. ПОЛІПЛОІДІЯ – ЦЕ

- a) зменшення числа хромосом в наборі на декілька пар
- b) диплоїдний набір хромосом в гаметі
- c) збільшення числа хромосом, що кратне гаплоїдному набору
- d) збільшення числа хромосом, що некрратне гаплоїдному набору
- e) зменшення числа хромосом, що кратне гаплоїдному набору

23. СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ЩО ВКЛЮЧАЄ МІКРОЦЕФАЛІЮ, РОЗЩЕЛИНУ ГУБИ ТА ПІДНЕБІННЯ, СГИНАЛЬНА КОНТРАКТУРА КІНЦІВОК ТА ПОЛКІСТОЗ НИРОК, КАРІОТИПОМ, НАВЕДЕНИМ НИЖЧЕ НАЙБІЛЬШ ХАРАКТЕРНИЙ ДЛЯ:



- a) синдрому Едвардса
- b) синдрому Дауна
- c) синдрому Вольфа-Хіршхорна
- d) синдрому Патау
- e) синдрому Марфана

24. НАЯВНІСТЬ ЛАМКОЇ ДІЛЯНКИ В ДОВГОМУ ПЛЕЧІ X ХРОМОСОМИ ПАТОГНОМОНІЧНО ДЛЯ:

- a) синдрому де Груші
- b) синдрому Мартіна-Бела
- c) синдрому Вольфа-Хіршхорна
- d) синдрому "котячого крику"
- e) синдрому Вільямса

25. ЧАСТОТА СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА СЕРЕД НОВОНАРОДЖЕНИХ ХЛОПЧИКІВ СТАНОВИТЬ:

- a) 1:50000
- b) 1:10000
- c) 1:5000
- d) 1:1000
- e) 1:500

6. ІНФОРМАЦІЯ ПРО ПОХОДЖЕННЯ ПОДРУЖЖЯ ТА ЇХ БАТЬКІВ ІЗ ОДНОГО АБО БЛИЗЬКО РОЗТАШОВАНИХ НАСЕЛЕНИХ ПУНКТІВ МАЄ ЗНАЧЕННЯ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ ХВОРОБ

- a) X-зчеплених рецесивних
- b) аутосомно-рецесивних
- c) аутосомно-домінантних з неповною пенетрантністю
- d) що успадковуються через мітохондрії
- e) X-зчеплених доміантних

7. ДІАГНОЗ СИНДРОМА МАРФАНА ВСТАНОВЛЮЮТЬ НА ПІДСТАВІ

- a) характерного поєднання клінічних ознак
- b) результатів біохімічного аналізу
- c) клінічних симптомів, даних біохімічних та патоморфологічних досліджень
- d) цитогенетичних методів
- e) молекулярно-цитогенетичних методів

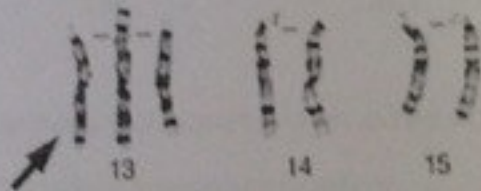
8. З МЕТОЮ ДІАГНОСТИКИ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ ПЛОДУ ПРОВОДЯТЬ АМНІОЦЕНТЕЗ В СРОКИ ГЕСТАЦІЇ

- a) 7-8 тижнів
- b) 11-12 тижнів
- c) 13-14 тижнів
- d) 16-18 тижнів
- e) 24-26 тижнів

9. МОЖЛИВІ ФОРМУЛИ КАРІОТИПУ СИНДРОМА ДАУНА

- a) 47,XX,+13
- b) 47,XX,+22
- c) 47,XX,+21
- d) 47,XXX
- e) 47,XX,+18

10. В РОДИНІ, ОТРИМАНІЙ ПІСЛЯ АМНІОЦЕНТЕЗУ, ЗНАЙДЕНІ КЛІТИНИ, ЩО МАЮТЬ ДОДАТКОВУ ХРОМОСОМУ. ЯКЕ ЗАХВОРЮВАННЯ МОЖНА ЗАПІДОЗРИТИ

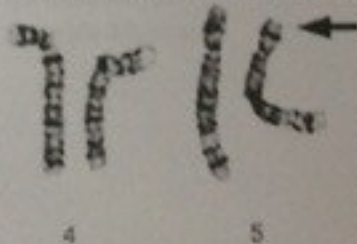


- a) синдром Дауна
- b) синдром Шерешевського-Тернера
- c) синдром Патау
- d) синдром Клайнфельтера
- e) синдром Едвардса

11. В ЯКІЙ РОДИНІ Є ВИСОКИЙ РИЗИК РОЗВИТКУ У НОВОНАРОДЖЕНОГО ГЕМОЛІТИЧНОЇ ЖОВТУХИ ПРИ ДРУГИХ ПОЛОГАХ

- a) Дружина резус – позитивна, чоловік резус – негативний, перша дитина резус – негативна
- b) Дружина резус – позитивна, чоловік резус – негативний, перша дитина резус – позитивна
- c) Дружина резус – негативна, чоловік резус – позитивний, перша дитина резус – негативна
- d) Дружина резус – негативна, чоловік резус – позитивний, перша дитина резус – позитивна
- e) Дружина резус – позитивна, чоловік резус – позитивний, перша дитина резус – позитивна

12. У ДИТИНИ ПІСЛЯ НАРОДЖЕННЯ З'ЯВИВСЯ СИНДРОМ «КОТЯЧОГО КРИКУ». ПІСЛЯ ДОСЛІДЖЕННЯ КАРІОТИПУ ЦЬОЇ ДИТИНИ БУЛА ВИЯВЛЕНА



- a) Додаткова Y – хромосома
- b) Дефіцит X – хромосоми
- c) Додаткова 21 – хромосома
- d) Делеція короткого плеча 5-ї хромосоми
- e) Додаткова X – хромосома

У ЯКІЙ ЧАСТИНІ КЛІТИНИ ВІДБУВАЄТЬСЯ БІОСИНТЕЗ БІЛКІВ МІТОХОНДРІЙ ТА ХЛОРОПЛАСТІВ?

- a) В ядрі клітини
- b) В цитоплазмі клітини
- c) В самих цих органелах та в цитоплазмі клітини**
- d) В цитоплазматичному матриксі
- e) в комплексі Гольджі

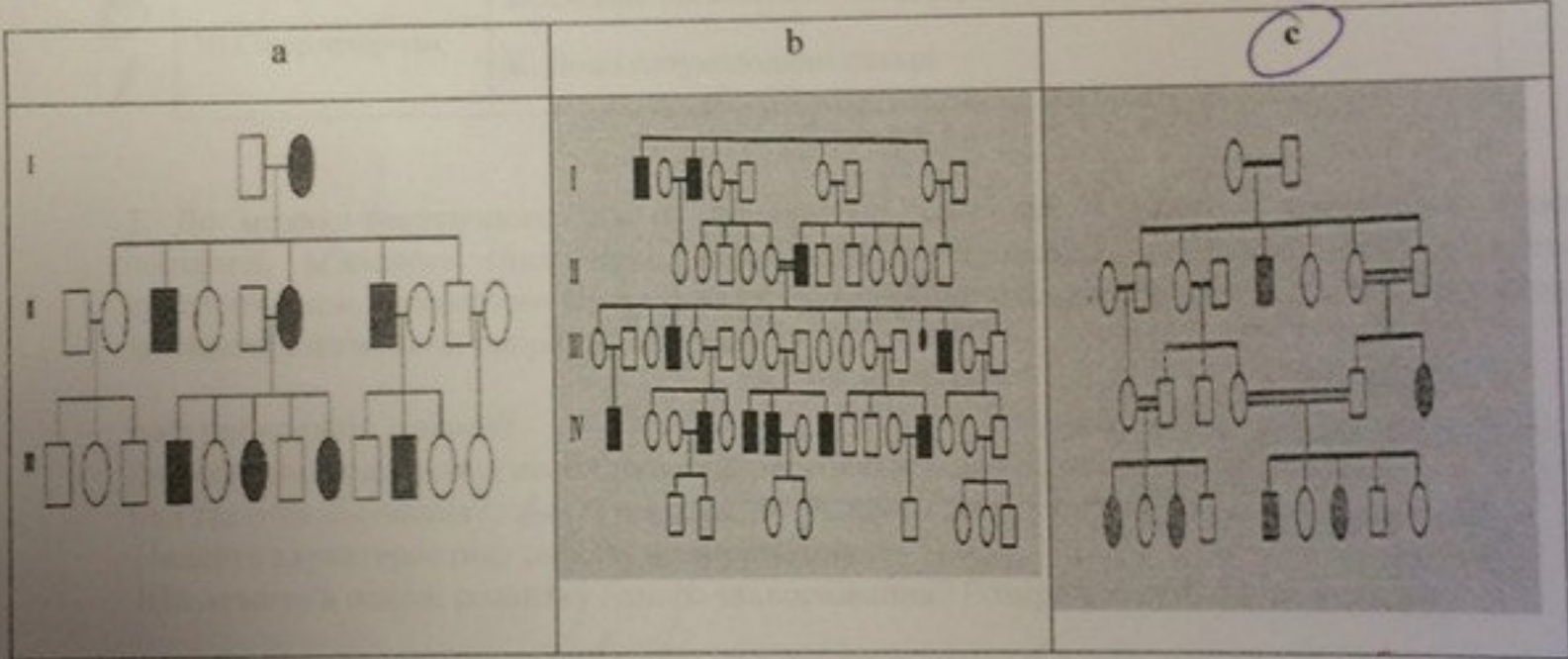
32. ВІД КОГО ДИТИНА УСПАДКОВУЄ МІТОХОНДРІЙ?

- a) Хлопчик - від батька, дівчинка - від матері
- b) Від батька
- c) Від матері**
- d) Від обох батьків по 50%
- e) Від обох батьків

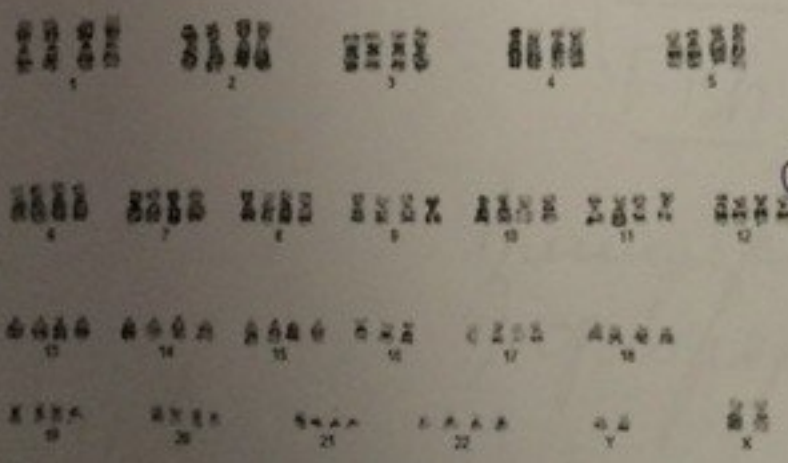
33. ЯКІ МЕТОДИ ДІАГНОСТИКИ МІТОХОНДРІАЛЬНИХ ХВОРОБ НАЙБІЛЬШ ІНФОРМАТИВНІ?

- a) підвищена екскреція мукополісахаридів з сечею
- b) дослідження біоптату м'язової тканини, визначення концентрації церулоплазміну в плазмі, підвищений вміст міді в сечі
- c) визначення вмісту та співвідношення лактату та пірувату в крові, визначення ацетоацетату та 3-гідроксибутирату в крові, дослідження біоптату м'язової тканини**
- d) тест Гатрі
- e) електрофорез кислих ГАГ

34. ІЗ ЗАПРОПОНОВАНИХ ВИБЕРІТЬ РОДОВІД, ЩО ВІДПОВІДАЄ АУТОСОМНО-РЕЦЕСИВНОМУ ТИПУ



35. НА МАЛЮНКУ ЗОБРАЖЕНО КАРІОТИП:



- a) анеуплоїдний
- b) поліплоїдний**
- c) тетрасомія за усіма хромосомами
- d) трисомія хромосоми 16
- e) полісомія за статевими хромосомами

ПРО ЯКЕ ЗАХВОРЮВАННЯ МОЖНА ДУМАТИ У ДИТИНИ 6 МІСЯЦІВ З БРОНХО-ЛЕГЕНЕВОЮ ЦИДИВУЮЧОЮ ПАТОЛОГІЄЮ, ПІДВИЩЕННЯМ РІВНЯ ІОНІВ Na^+ І Cl^- У ПОТОВІЙ РІДИНІ?

- a) гомоцистинурію
- b) туберкульоз
- c) адрено-генітальний синдром
- d) муковісцидоз
- e) хронічний бронхіт

8. ВІРОГІДНІСТЬ ПОВТОРНОГО НАРОДЖЕННЯ ДИТИНИ У ПОДРУЖЖЯ, ЩО МАЄ ХВОРУ ДОЧКУ З ФЕНІЛКЕТОНУРІЄЮ

- a) 50%
- b) близька до нуля
- c) 75%
- d) 25%
- e) 100%

9. ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИЧНОГО РИЗИКУ ВКЛЮЧАЄ

- a) підвищену вірогідність мати певне захворювання протягом життя
- b) вірогідність виникнення спадкової хвороби або хвороби із спадковою схильністю
- c) вірогідність внутрішньоутробної загибелі плоду
- d) вірогідність повторного виникнення спадкової хвороби або хвороби із спадковою схильністю
- e) вірогідність виникнення спадкової хвороби або хвороби із спадковою схильністю протягом життя

10. НАЙБІЛЬШ ВІРОГІДНИМ ВАРІАНТОМ ЕТІОЛОГІЇ ПОВТОРНИХ ВИКИДНІВ НА РАННІХ ТЕРМІНАХ ВАГТНОСТІ Є

- a) вік батька старше 50 років
- b) вік матері старше 40 років
- c) збалансована транслокація
- d) кровноспоріднений шлюб
- e) вік матері старше 35 років

11. ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ ЖІНКИ 33 РОКІВ ПОКАЗАВ, ЩО ЧАСТИНА КОРОТКОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМИ 16 ПРИЄДНАЛАСЯ ДО ХРОМОСОМИ 22. ЯК НАЗИВАЄТЬСЯ ЦЕ ЯВИЩЕ?

- a) Трансдукція
- b) Транслокація
- c) Інверсія
- d) Делція
- e) Інсерція

12. ПІД ДІЄЮ МУТАГЕННА В ООЦИТАХ УТВОРИВСЯ МІЦНИЙ ЗВ'ЯЗОК МІЖ ДВОМА X – ХРОМОСОМАМИ. ДО УТВОРЕННЯ ЯКОГО НАБОРА ХРОМОСОМ В ЯЙЦЕКЛІТИНІ ЦЕ МОЖЕ ПРИВЕСТИ?

- a) 47 хромосом
- b) 23 або 24 хромосоми
- c) 24 або 25 хромосом
- d) 22 або 24 хромосоми
- e) 46 хромосом