

Ймовірність бути гетерозиготним носієм патологічного гену для здорової людини, у якої мати і батько - гетерозиготні носії рецесивного аутосомного гена, дорівнює:

- А, 1/4
- Б, 1/3
- В, 2/3
- Г, 1/2
- Д, 3/4

8. У фенотипово здорових батьків народилася дитина, хвора на фенілкетонурию. Які генотипи жінки і чоловіка?

- А. Аа і аа.
- Б. АА і АА.
- В. АА і Аа.
- Г. Аа і Аа.
- Д. аа і аа.

9. Для діагностики хромосомних хвороб використовують всі методи, за винятком:

- А. Каріотипування
- Б. Визначення статевого хроматину
- В. Біохімічного
- Г. Методів ДНК-діагностики
- Д. Дерматогліфічного

10. Анеуплоїдія – це:

- А. Зменшення числа хромосом в наборі на декілька пар
- Б. Диплоїдний набір хромосом в гаметі
- В. Збільшення числа хромосом, що кратне гаплоїдному набору
- Г. Зміна числа хромосом, що не кратне гаплоїдному набору
- Д. Зменшення числа хромосом, що не кратне гаплоїдному набору

11. У новонародженого з синдромом Апера характерна деформація черепа у вигляді вежі. Така форма черепа має назву:

- А. Брахіцефалія
- Б. Доліхоцефалія
- С. Скафоцефалія
- Д. Акроцефалія
- Е. Мікроцефалія

12. Вузкий подовжений череп з виступаючими лобом і потилицею – це:

- А. Брахіцефалія
- Б. Доліхоцефалія
- В. Скафоцефалія
- Г. Тригоноцефалія
- Д. Мікроцефалія

13. Зменшення вертикального розміру повік, що призводить до порушення їх заплющування;

- А. Птоз
- Б. Колобома повіки
- В. Мікроблефарон
- Г. Блефарофімоз
- Д. Телекант



дівчинки 12 років карликовість внаслідок укорочення проксимальних відділів кінцівок, ектодактилія, лордоз у поперековому відділі, варусна деформація нижніх кінцівок. Цей симптомокомплекс характерний для:

- А. Ахондроплазії
- Б. Ектодактилії
- В. Синдрому Дауна
- Г. Синдрому Шерешевського — Тернера
- Д. Адреногенітального синдрому

26. У новонародженої дівчинки гермафродитизм (гіпертрофія клітора), блювання, дегідратація, гіперкаліємія та гіпонатріємія. Для якого спадкового захворювання характерний такий симптомокомплекс?

- А. Ахондроплазії
- Б. Ектодактилії
- В. Синдрому Дауна
- Г. Синдрому Шерешевського — Тернера
- Д. Адреногенітального синдрому

27. Грубі риси обличчя, кіфосколиоз, деформація груднини, тугорухливість суглобів, катаракта, підвищення екскреції глікозаміногліканів із сечею-характерні для:

- А. Мукополісахаридозу
- Б. Синдрому Марфана
- В. Синдрому фрагільної Х-хромосоми
- Г. Фенілкетонурії
- Д. Нейрофіброматозу

28. У дитини рецидивуюча пневмонія, рясне смердюче випорожнення, затримка росту. Цей симптомокомплекс характерний для:

- А. Фенілкетонурії
- Б. Муковісцидозу
- В. Гіпотиреозу
- Г. Адреногенітального синдрому
- Д. Синдрому Марфана

29. У хлопчика 14 років високий зріст, астенічна статура, гіперрухливість суглобів, арахнодактилія, лійкоподібна груднина, спонтанний пневмоторакс, підвищена екскреція оксипроліну і глікозаміногліканів із сечею. Каріотип 46,XY. Ваш діагноз:

- А. Галактоземія
- Б. Фенілкетонурія
- В. Муковісцидоз
- Г. Синдром Марфана
- Д. Синдром Клайнфельтера

30. Синдром Жильбера відносять до :

- А. Аномалій аутосом.
- Б. порушень обміну білків.
- В. Синдром часткової делеції аутосом
- Г. Спадкових пігментних гепатозів.
- Д. порушень обміну мукополісахаридів



медико-генетичної консультації звернулася сім'я з приводу звичного невиношування вагітності. В анамнезі у жінки чотири спонтанні аборти в першому триместрі вагітності. Ця ситуація є показанням для:

- А. Клініко-генеалогічного обстеження сім'ї і каріотипування (каріотипують чоловіка і жінку)
- Б. Клініко-генеалогічного обстеження сім'ї і селективного біохімічного скринінгу
- В. Клініко-генеалогічного обстеження сім'ї і молекулярно-цитогенетичної діагностики
- Г. Клініко-генеалогічного обстеження сім'ї і проведення молекулярно-генетичного обстеження подружжя
- Д. Клініко-генеалогічного обстеження сім'ї і використання методу дерматогліфіки

32. Що таке кордоцентез?

- А. Визначення каріотипу плоду
- Б. Біопсія шкіри й інших тканин плоду
- В. Одержання пуповинної крові плоду під контролем ультразвукового дослідження
- Г. Одержання клітин амніотичної рідини
- Д. Пункція плодової ділянки пуповини

33. Зазначте найбільш перспективні напрямки профілактики вродженої патології у дітей:

- А. Допомога діагностика в сім'ях підвищеного ризику
- Б. Масовий скринінг всіх вагітних за допомогою ультразвукового обстеження
- В. Дослідження рівня альфа-фетопротейну в сироватці крові у всіх вагітних
- Г. Масовий і селективний скринінги вагітних по повній програмі
- Д. Хромосомний аналіз клітин периферійної крові батьків

34. З перерахованих нижче до мультифакторіальної патології з переважним ураженням чоловіків відносяться:

- А. Множинні вади розвитку нервової системи
- Б. Гемофілія А і Б
- В. Пігментна ксеродерма
- Г. Виразкова хвороба дванадцятипалої кишки
- Д. Муковісцидоз

35. З якими органідами клітини пов'язана нехромосомна спадковість?

- А. Рибосомами
- Б. Комплексом Гольджі
- В. Ендоплазматичною сіткою
- Г. Мітохондріями
- Д. Лізосомами







редня частота гетерозиготних носіїв гену муковісцидозу  
в країнах Європи?

1, 1:20 000

2, 1:10 000

3, 1:20

4, 1:100

5, 1:1000

52 Які клінічні і параклінічні показання для обстеження дитини на муковісцидоз:

- 1, Меконіальна непрохідність кишечника
- 2, Стеаторея
- 3, Рецидивуючі легеневі інфекційні процеси
- 4, Нейтральний жир у калі
- 5, Гіпербілірубінемія

53 Муковісцидоз - це:

- 1, Хромосомна патологія
- 2, Хвороба накопичення ліпідів
- 3, Імунодефіцитний стан
- 4, Спадкове захворювання, обумовлене системним ураженням залоз зовнішньої секреції

54 Ураження яких органів характерне для муковісцидозу?

- 1, Дихальної системи
- 2, Кишечнику
- 3, Підшлункової залози
- 4, Потових залоз
- 5, Щитоподібної залози

55 Характерними симптомами при фенілкетонурії є:

- 1, Катаракта
- 2, Розумова відсталість, судоми
- 3, Глухота
- 4, Млявість, сонливість
- 5, Все перераховане

56 Для фенілкетонурії характерний такий тип успадкування:

- 1, Аутосомно-домінантний
- 2, Аутосомно-рецесивний
- 3, Х-зчеплений рецесивний

57 Чи характерний для адреногенітального синдрому тільки аномальний розвиток зовнішніх геніталій?

- 1, Так
- 2, Ні

...обстеження іст.

1, 1:2 000

2, 1:5 000

3, 1:10 000

4, 1:100 000



Якщо рівні фенілаланіну в крові показана корекція білкової дієти хворого на фенілкетонурию:

1. 6-8 мг/л
2. 3-6 мг/л
3. Вище 5 мг/л
4. Вище 10 мг/л
5. Нижче 2 мг/л

38 Причиною мукополісахаридозу є:

1. Кількісна зміна аутосом
2. Зміна числа статевих хромосом
3. Мутації генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють ГАГ
4. Зміна числа і структури хромосом

39 Зазначте тип успадкування переважної більшості мукополісахаридозів

1. Аутосомно-домінантний
2. Аутосомно-рецесивний
3. Х-зчеплений рецесивно
4. Х-зчеплений доміантний

40 Профілактика мукополісахаридозу включає:

1. Раннє цитогенетичне обстеження пробанду
2. Медико-генетичне консультування і пренатальну діагностику
3. Масовий скринінг новонароджених
4. Антенатальний скринінг вагітних групи ризику за цієї патологією

41 Пренатальна діагностика мукополісахаридозу ґрунтується на:

1. Визначенні статі плоду
2. Цитогенетичному обстеженні плоду
3. Вивченні властивостей ферментів в клітинах амніотичної рідини

42 Які з перерахованих клінічних форм зустрічаються при муковісцидозі?

1. Меконіальний ілеус
2. Змішана (легенево-кишкова)
3. Легенева
4. М'язева

43 Перерахуйте найбільш важливі клінічні критерії для діагностики муковісцидозу:

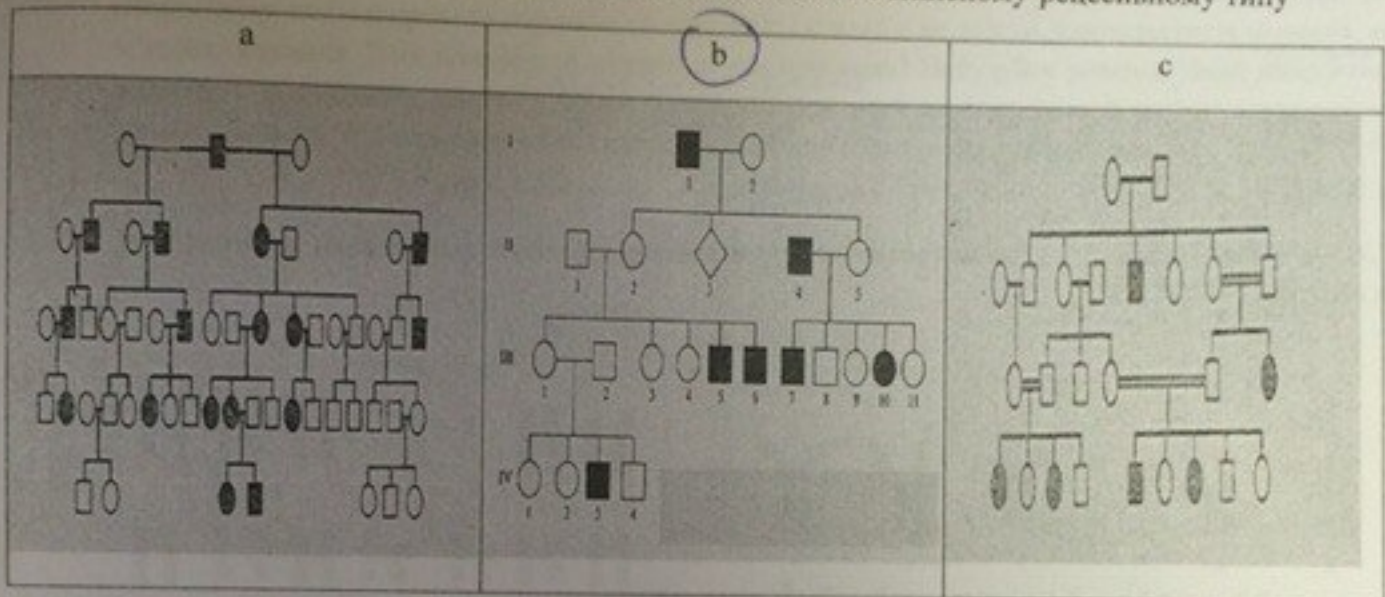
1. Прогресуюча гіпотрофія
2. Прояви недостатності ендокринної функції підшлункової залози
3. Кашель з в'язким харкотинням
4. Вроджені вади серця



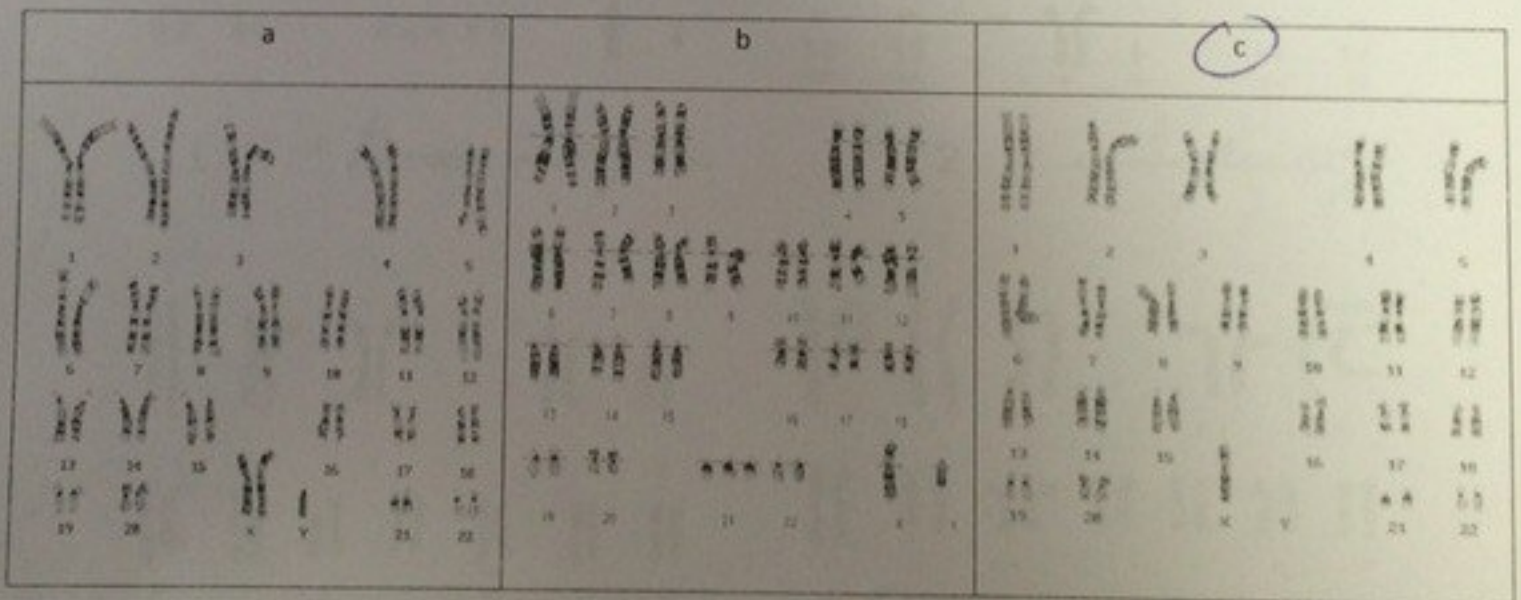
33. У медико-генетичний центр звернулася сім'я. Чоловік і жінка здорові, молоді. У жінки в анамнезі 4 спонтанні аборти в ранньому терміні. Дослідження каріотипів подружжя показало, що у жінки 45 хромосом, але одна з хромосом 13 подовжена і містить генетичний матеріал 15-ї хромосоми. Про яку мутацію йде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

- A. Реципрокна транслокація
- B. Робертсонівська транслокація**
- C. Трисомія
- D. Дуплікація
- E. Інверсія

34. Із запропонованих виберіть родовід, що відповідає Х-зчепленому-рецесивному типу



35. Із запропонованих виберіть каріотип, що належить жінці





# ЗАДАЧІ (1 задача – 5 балів)

Задача 1. Вкажіть тип успадкування, характерний для кожного наданого родоводу

НИ

1	2	3
<p><i>Ауто-рец</i> 4</p>	<p><i>X-су. рец</i> 5</p>	<p><i>Ауто-рец</i></p>
<p><i>Ауто-рец</i></p>	<p><i>X су. рец</i></p>	

Задача 2. До медико-генетичного центру направлено дівчинку 14 років зростом 139 см, з масою тіла 40 кг, антимонголоїдним розрізом очей, епікантом, укороченою потовщеною шиєю, щитоподібною грудною кліткою, гіпертелоризмом сосків, вальгусною деформацією ліктьових суглобів, множинними невусами на шкірі, відсутністю вторинних статевих ознак, інфантильною статурою, вадою лівої нирки; вчиться на «4» і «5».

Ваш попередній діагноз?

Які методи дослідження необхідно використовувати для підтвердження діагнозу?

Яка тактика лікування?

Надайте характеристику даного захворювання.

*Шер Геро Сед Беф*



ерахованих захворювань можна діагностувати в  
у періоді?

м Едвардса

оба Дауна

ілкетонурія

индром Сміта-Лемлі-Опітца

66 Діти при фенілкетонурії необхідно дотримуватись:

- 1, Протягом періоду новонародженості
- 2, **Не менше 6-7 років**
- 3, Після 20 років

67 Назвіть мінімальні діагностичні ознаки хвороби Вільсона-  
Коновалова

- 1, Гепатоспленомегалія
- 2, Різні неврологічні порушення
- 3, Зниження концентрації церулоплазміну в плазмі, підвищений  
вміст міді в сечі
- 4, Кільце Кайзер-Флейшера на райдужній оболонці
- 5, Часті бронхіти (5-6 разів на рік)

68 у новонародженої дитини визначається сухість шкіри,  
пастозність, хрипкий плач, макрогловія, запале перенісся,  
брадикардія. Приблизний діагноз:

- 1, Іхтіоз
- 2, **Вроджений гіпотиреоз**
- 3, Синдром Відемана-Беквіта

69 у дитини 6 місяців з хронічною бронхолегеневою патологією не  
можна виключити:

- 1, Муковісцидоз
- 2, Недостатність альфа-1-антитрипсину
- 3, Туберкульоз
- 4, Мукополісахаридоз



підвищення тиреотропного гормону  
порушення функції щитовидної залози  
частота фенілкетонурії в Україні становить:

1. 1:100000
2. 1:50000
3. 1:20000
4. 1:6000
5. 1:2000

31 Хворі на фенілкетонурію одержують білкові гідролізати (суміші амінокислот):

1. Для витіснення надлишків фенілаланіну
2. Замість білкової їжі
3. Для ліквідації неврологічних проявів захворювання
4. Для підвищення добового калоражу діти

32 Частота адреногенітального синдрому серед новонароджених становить:

1. 1:500000
2. 1:50000
3. 1:5000
4. 1:500

33 Частота вродженого гіпотиреозу серед новонароджених становить:

1. 1:60000
2. 1:30000
3. 1:6000
4. 1:3000
5. 1:600

34 Клінічна картина мукополісахаридозів виявляється:

1. З перших днів життя
2. З першого півріччя життя
3. На першому році життя
4. У перші роки життя
5. У дорослих

35 Які клінічні показання для проведення біохімічних досліджень для виявлення фенілкетонурії:

1. Аномалії розвитку кістяку
2. Алалія або дислексія
3. Затяжна жовтуха в періоді новонародженості
4. Порушення функції опорно-рухового апарату
5. Регрес набутих навичок і прогресуюча розумова відсталість

36 Які продукти необхідно застосовувати в грудному віці у хворих на фенілкетонурію?

1. Гідролізати білку або адаптовану молочну суміш
2. Грудне молоко
3. Дієта, збагачена вуглеводами
4. Дієта, збагачена жирами
5. Штучні суміші приготовані на коров'ячому молоці



**62** Генні спадкові хвороби обумовлені:

- 1, Втрагою частини хромосоми
- 2, Збільшенням хромосомного матеріалу
- 3, Мутацією двох і більшої кількості генів
- 4, Мутацією одного гену

**63** Частота розповсюдження гену адреногенітального 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, Гомоцистинурия
- 5, Синдром Кернса-Сейра

**65** Які з перерахованих захворювань можна діагностувати в доклінічному періоді?

- 1, Синдром Едвардса
- 2, Хвороба Дауна
- 3, Фенілкетонурия
- 4, Синдром Сміта-Лемлі-Опітца

**66** Діти при фенілкетонурії необхідно дотримуватись:

- 1, Протягом періоду новонародженості
- 2, Не менше 6-7 років
- 3, Після 20 років

**67** Назвіть мінімальні діагностичні ознаки хвороби Вільсона-Коновалова

- 1, Гепатоспленомегалія
- 2, Різні неврологічні порушення
- 3, Зниження концентрації церулоплазміну в плазмі, підвищений вміст міді в сечі
- 4, Кільце Кайзер-Флейшера на райдужній оболонці
- 5, Часті бронхіти (5-6 разів на рік)



BT

- 2. Робертсонівська транслокація може бути причиною:
- A. Синдрому Дауна
- B. Синдрому Шерешевського
- C. Синдрому «котячого крику»
- D. Синдрому Марфана
- E. Синдрому Прадера — Віллі

читалися!



метод Гатрі  
флуориметричний метод  
Дослідження крові за допомогою автоматичного амінокислотного  
аналізатору  
4. Тоикошарова хроматографія  
5. Двумірний електрофорез

16 Вкажіть діагностично значимі біохімічні зміни при муковісцидозі:

- 1, Гіпопротеїнемія
- 2, Підвищення вмісту іонів натрію в поті
- 3, Метаболічний ацидоз
- 4, Підвищення вмісту іонів хлору в поті
- 5, Зниження вмісту іонів натрію та хлору в поті

17 Характерними для муковісцидозу біохімічними ознаками є:

- 1, Висока концентрація натрію та хлору в поті
- 2, Висока концентрація натрію та хлору в плазмі
- 3, Гіпопротеїнемія
- 4, Зниження еластази кала

18 Назвіть інформативні методи біохімічної діагностики хвороби Вільсона-Коновалова:

- 1, Визначення міді в сечі
- 2, Визначення олігосахаридів в сечі
- 3, Визначення церулоплазміну в крові
- 4, Визначення цинку в крові

19 Материнський синдром фКУ проявляється у нащадків:

- 1, Розумовою відсталістю, мікроцефалією
- 2, Фенілкетонурією
- 3, Вродженою вадою серця
- 4, Низькою масою тіла при народженні

20 Що характерне для синдрому Марфана?

- 1, Підвищення рівня інсуліну
- 2, Підвищення рівня соматотропіну
- 3, Підвищення рівня фенілаланіну
- 4, Зниження рівня фенілаланіну

21 При муковісцидозі визначається:

- 1, Рівень глюкозо-6-дегідрогенази крові
- 2, Рівень електролітів поту
- 3, Активність еластази в калі
- 4, Активність амілази в крові
- 5, Наявність мутантного гену муковісцидозу в гомозиготному стані

22 Який запах має сеча хворих на фенілкетонурією:

- 1, Відвару корнеплодів
- 2, Мишачий



в середньому частота розповсюдження муковісцидозу серед народжених?

1:100000

1:5400

1:2000-1:2500

4, 1:300000

5, 1:22

45 Діагноз муковісцидозу можна встановити на підставі:

1, Клінічного обстеження

2, ДНК - діагностики у членів ядерної сім'ї

3, Клініко-генеалогічного обстеження

4, Потової проби і даних клінічного обстеження

5, Пренатальної діагностики

6, Каріотипування

46 Вкажіть критичні періоди ембріонального розвитку:

1, Кінець 1-го - початок 2-го тижня гестації

2, Кінець 2-го - початок 3-го тижня гестації

3, 3-6-й тиждень

4, 7-8-й тиждень

47 Які з перерахованих властивостей характерні для спадкових дефектів обміну?

1, Генетична гетерогенність

2, Клінічний поліморфізм, наявність гено- і фенкопій

3, Проявляються лише в періоді новонародженості

48 Який з перерахованих методів використовується для діагностики муковісцидозу?

1, Клініко-генеалогічний

2, Біохімічний

3, Потова проба

4, Метод прямої детекції мутантного гену

49 Вкажіть прояви недосконалого остеогенезу:

1, Патологічна ламкість кісток

2, Блакитні склери

3, "Янтарні" зуби

4, Утворення несправжніх суглобів

5, Гіперостози

50 Муковісцидоз успадковується:

1, Аутосомно-домінантно

2, Зчеплено зі статтю

3, Полігенно

4, Аутосомно-рецесивно



можна використовувати при неонатальному скринінгу  
женого гіпотиреозу визначення в крові плоду концентрації  
ерсійного трийодтироніну?

Так

Ні

9 Які методи використовуються для визначення альфафетопротеїну в сироватці крові вагітних?

- 1, Тонкошарова хроматографія
- 2, Імуноферментний
- 3, Імунофлюоресцентний
- 4, Двомірний електрофорез

10 На який день життя беруть кров дитини для проведення неонатального скринінгу на фенілкетонурію?

- 1, В перші години життя (пуповинна кров)
- 2, До 12 годин життя
- 3, На другу добу
- 4, На третю-п'яту добу

11 Що використовується, як біологічний матеріал, для масового скринінгу новонароджених на фенілкетонурію?

- 1, Пуповинна кров
- 2, Сеча новонародженого
- 3, Капілярна кров новонародженого
- 4, Венозна кров дитини
- 5, Артеріальна кров дитини

12 При яких рівнях фенілаланіну в крові необхідно викликати сім'ю на обстеження?

- 1, 0,5-1,0 мг%
- 2, 1,1-2,0 мг%
- 3, 3,1-4,0 мг%
- 4, 2,0 та вище мг%

13 При яких рівнях фенілаланіну в крові можна встановити діагноз фенілкетонурії?

- 1, 2-4,9 мг%
- 2, 5,0-9,9 мг%
- 3, 10,0-14,9 мг%
- 4, 15,0-19,9 мг%

14 Критеріями діагностики ФКУ є:

- 1, Рівень фенілаланіну в плазмі крові вище 15 мг/%
- 2, Нормальний рівень тирозину в плазмі
- 3, Підвищений рівень в сечі метаболітів фенілаланіну
- 4, Зниження толерантності до фенілаланіну в їжі

15 Які біохімічні методи застосовуються для діагностики фенілкетонурії?



можна використовувати при неонатальному скринінгу  
женого гіпотиреозу визначення в крові плоду концентрації  
ерсійного трийодтироніну?

Так

Ні

9 Які методи використовуються для визначення альфафетопротеїну в сироватці крові вагітних?

- 1, Тонкошарова хроматографія
- 2, Імуноферментний
- 3, Імунофлюоресцентний
- 4, Двомірний електрофорез

10 На який день життя беруть кров дитини для проведення неонатального скринінгу на фенілкетонурію?

- 1, В перші години життя (пуповинна кров)
- 2, До 12 годин життя
- 3, На другу добу
- 4, На третю-п'яту добу

11 Що використовується, як біологічний матеріал, для масового скринінгу новонароджених на фенілкетонурію?

- 1, Пуповинна кров
- 2, Сеча новонародженого
- 3, Капілярна кров новонародженого
- 4, Венозна кров дитини
- 5, Артеріальна кров дитини

12 При яких рівнях фенілаланіну в крові необхідно викликати сім'ю на обстеження?

- 1, 0,5-1,0 мг%
- 2, 1,1-2,0 мг%
- 3, 3,1-4,0 мг%
- 4, 2,0 та вище мг%

13 При яких рівнях фенілаланіну в крові можна встановити діагноз фенілкетонурії?

- 1, 2-4,9 мг%
- 2, 5,0-9,9 мг%
- 3, 10,0-14,9 мг%
- 4, 15,0-19,9 мг%

14 Критеріями діагностики ФКУ є:

- 1, Рівень фенілаланіну в плазмі крові вище 15 мг/л
- 2, Нормальний рівень тирозину в плазмі
- 3, Підвищений рівень в сечі метаболітів фенілаланіну
- 4, Зниження толерантності до фенілаланіну в їжі

15 Які біохімічні методи застосовуються для діагностики фенілкетонурії?



2. Робертсонівська транслокація може бути причиною:

A. Синдрому Дауна

B. Синдрому Шерешевського — Тернера

C. Синдрому «котячого крику»

D. Синдрому Марфана

E. Синдрому Прадера — Віллі

*цитомаша?*

*BT*  
*—*



Щетону

23 Для масового скринінгу на адреногенітальний синдром в крові новонародженого визначають:

- 1, 17-прогестерон
- 2, Тестостерон
- 3, Гідрокортизон
- 4, Ефіри холестерину

24 При яких рівнях тиреотропного гормону в крові у новонароджених можна запідозрити вроджений гіпотиреоз?

- 1, Вище 20 ммоль/л
- 2, 15,0-19,9 ммоль/л
- 3, 10,0-14,9 ммоль/л
- 4, 5,0-9,9 ммоль/л

25 При якому рівні тироксину (T4) в крові у новонароджених можна запідозрити вроджений гіпотиреоз?

- 1, Нижче 80 нмоль/л
- 2, 80-150 нмоль/л
- 3, Вище 150 нмоль/л

26 Діагноз адреногенітального синдрому можна підтвердити за допомогою дослідження:

- 1, Каріотипу
- 2, Кортизолу в крові
- 3, Екскреції 17-кетостероїдів
- 4, Кортикотропіну в крові

27 На який день життя дитини слід починати лікування вродженого гіпотиреозу?

- 1, На першій добі життя
- 2, На першому тижні життя
- 3, До 17 дня життя
- 4, На 22 день
- 5, На 30 день

28 Діагноз муковісцидозу може бути остаточно встановлений за допомогою:

- 1, Потової проби
- 2, Дослідження активності еластази в калі
- 3, Молекулярних методів діагностики на рівні ДНК
- 4, Дослідження амінокислотного складу крові

29 Тотальний скринінг на вроджений гіпотиреоз ґрунтується на виявленні у пацієнта:

- 1, Зниження тироксину
- 2, Зниження трийодтироніну
- 3, Зниження тиреотропного гормону



1 Які хвороби відносяться до спадкових дефектів обміну?

1 Моногенно успадковані дефекти, для яких встановлений зв'язок мутантного гену з пошкодженою ланкою метаболізму

2 Хвороби, які обумовлені пошкодженням С-гетерохроматину

3 Синдроми Прадера-Віллі та акроцефалосиндактилії

4 Хвороби, що зв'язані з генною мутацією

2. Що є первинною ланкою в розвитку спадкового дефекту обміну?

1 Генна мутація

2 Аномалія в комплексі Х-хромосом

3 Порушення метаболізму амінокислот

4 Порушення вуглеводного обміну

5 Порушення ліпідного обміну

3. В яких випадках використовується проба Фелінга?

1 Для селективного скринінгу фенілкетонурії у новонароджених високого ризику

2 Для масового неонатального скринінгу фенілкетонурії

3 Для селективного постнеонатального скринінгу фенілкетонурії

4 Які існують лабораторні методи діагностики атипової фенілкетонурії?

1 Мікробіологічні тести

2 Хроматографія, мікробіологічні тести, ДНК-діагностика

3 Мікробіологічні тести, ціанід-нітропрусидний тест

4 Глюкозооксидазний метод, електрофорез, хроматографія

5 Як лабораторні тести використовують при неонатальному скринінгу фенілкетонурії?

1 Проба Фелінга,

2 Тест Гатрі, Спектрофлуориметрія

3 Визначення концентрації соматотропного гормону

4 Реакція Мілона з сечею

6 Назвіть основні біохімічні маркери фенілкетонурії:

1 Екскреція фенілаланіну, фенілпіровиноградної, фенілмолочної та фенілоцтової кислот з сечею

2 Гліцин в крові та сечі

3 Збільшення вмісту фенілаланіну в крові

7 "Який метод є найбільш інформативним для неонатального скринінгу вродженого гіпотиреозу?"

1, Визначення концентрації в крові тиреотропного гормону

2, Визначення концентрації соматотропного гормону

3, Визначення концентрації трийодтироніну, T3

4, Визначення концентрації тироксину, T4

5, Визначення концентрації тиреотропного гормону та T4

небезпе

моногенна

обез

по обміну

(16)



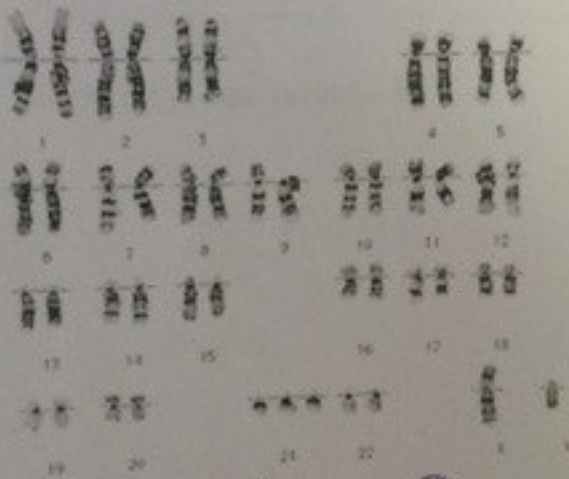
ЗАДАЧІ (1 задача – 5 балів)

... жінка 28 років, яка звернулася до медико-генетичної консультації з приводу хвороби ...  
 ... двох місяців. Дитина від четвертої вагітності. Перша і друга вагітності завершилися спонтанними ...  
 ... в першому триместрі вагітності, третя — народженням дівчинки, яка померла у віці двох днів від ...  
 ... вроджених вад розвитку. Чоловік пробанда здоровий, 32 років. Сестра і брат пробанда ...  
 ... здорові, батько і мати пробанда здорові, але у сестри матері була дитина з розумовою відсталістю, яка ...  
 ... померла у віці 15 років. Брат чоловіка пробанда, його мати і батько здорові. Брат одружений, має здорових ...  
 ... сина і дочку. Фенотипічно у дочки пробанда діагностована кругла голова зі сплющеною потилицею, ...  
 ... монголоїдний розріз очей, широке перенісся, епікант, низько розташовані маленькі вушні раковини, ...  
 ... макроглосія, кисті широкі та короткі з поперечною складкою на долоні, клинодактилія мізинців, виражена ...  
 ... м'язова гіпотонія. Ваш попередній діагноз дочки пробанда? Побудуйте родовід. Який генетичний метод ...  
 ... дозволить підтвердити діагноз у дочки пробанда? Про який цитогенетичний варіант синдрому може йти ...  
 ... мова в даній сім'ї? Хто з членів сім'ї потребує медико-генетичного консультування?

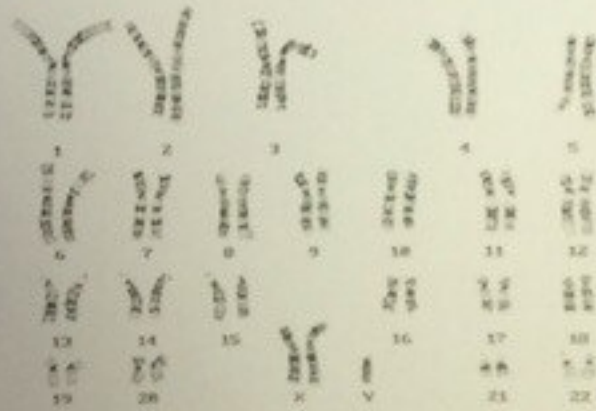
*Р постресмен перословна*

*47XX+21 синдром  
 Трисомія 21  
 Синдром Дауна*

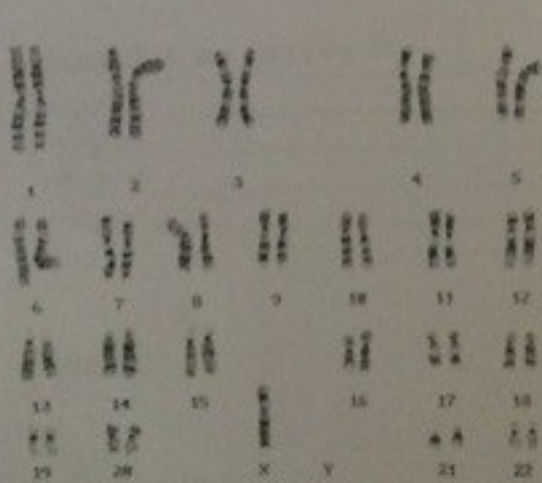
2. Напишіть назви синдромів у відповідності до каріотипів:



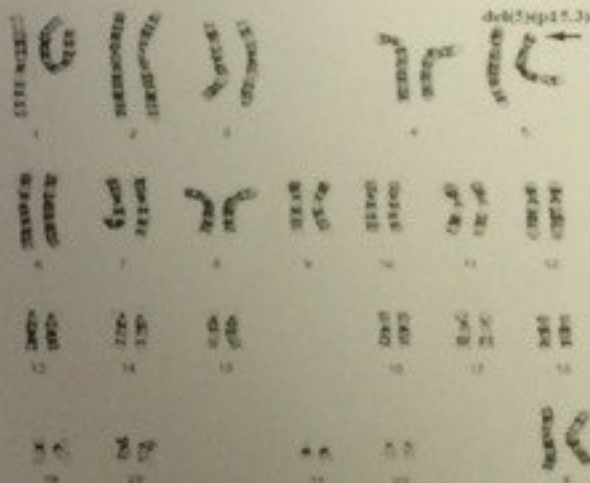
1 *С-ч Карио Дауна*



2 *Карио трисомія*



3 *Транс- Дауна*



4 *Дауна*



кому рівні фенілаланіну в крові показана корекція білку  
лі хворого на фенілкетонурію:

- а) 6 мг%
- б) Вище 5 мг%
- в) Вище 10 мг%
- г) Нижче 2мг%

38 Причиною мукополісахаридозу є:

- 1, Кількісна зміна аутосом
- 2, Зміна числа статевих хромосом
- 3, Мутації генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють ГАГ
- 4, Зміна числа і структури хромосом

39 Зазначте тип успадкування переважної більшості мукополісахаридозів

- 1, Аутосомно-домінантний
- 2, Аутосомно-рецесивний
- 3, Х-зчеплений рецесивно
- 4, Х-зчеплений доміантний

40 Профілактика мукополісахаридозу включає:

- 1, Раннє цитогенетичне обстеження пробанду
- 2, Медико-генетичне консультування і пренатальну діагностику
- 3, Масовий скринінг новонароджених
- 4, Антенатальний скринінг вагітних групи ризику за цією патологією

41 Пренатальна діагностика мукополісахаридозу ґрунтується на:

- 1, Визначенні статі плоду
- 2, Цитогенетичному обстеженні плоду
- 3, Вивченні властивостей ферментів в клітинах амніотичної рідини

42 Які з перерахованих клінічних форм зустрічаються при муковісцидозі?

- 1, Меконіальний ілеус
- 2, Змішана (легенево-кишкова)
- 3, Легенева
- 4, М'язева

43 Перерахуйте найбільш важливі клінічні критерії для діагностики муковісцидозу:

- 1, Прогресуюча гіпотрофія
- 2, Прояви недостатності екзокринної функції підшлункової залози
- 3, Кашель з в'язким харкотинням
- 4, Вроджені вади серця



Якому рівні фенілаланіну в крові показана корекція білку  
у хворого на фенілкетонурию:

- а) 10 мг%
- б) 6 мг%
- в) лише 5 мг%
- г) Вище 10 мг%
- д) Нижче 2 мг%

38 Причиною мукополісахаридозу є:

- 1, Кількісна зміна аутосом
- 2, Зміна числа статевих хромосом
- 3, Мутації генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють ГАГ
- 4, Зміна числа і структури хромосом

39 Зазначте тип успадкування переважної більшості мукополісахаридозів

- 1, Аутосомно-домінантний
- 2, Аутосомно-рецесивний
- 3, Х-зчеплений рецесивно
- 4, Х-зчеплений доміантний

40 Профілактика мукополісахаридозу включає:

- 1, Раннє цитогенетичне обстеження пробанду
- 2, Медико-генетичне консультування і пренатальну діагностику
- 3, Масовий скринінг новонароджених
- 4, Антенатальний скринінг вагітних групи ризику за цією патологією

41 Пренатальна діагностика мукополісахаридозу ґрунтується на:

- 1, Визначенні статі плоду
- 2, Цитогенетичному обстеженні плоду
- 3, Вивченні властивостей ферментів в клітинах амніотичної рідини

42 Які з перерахованих клінічних форм зустрічаються при муковісцидозі?

- 1, Меконіальний ілеус
- 2, Змішана (легенево-кишкова)
- 3, Легенева
- 4, М'язева

43 Перерахуйте найбільш важливі клінічні критерії для діагностики муковісцидозу:

- 1, Прогресуюча гіпотрофія
- 2, Прояви недостатності ендокринної функції підшлункової залози
- 3, Кашель з в'язким харкотинням
- 4, Вроджені вади серця