

Итоговый контроль «Генетика Человека».

Выберите один или несколько верных ответов.

1. Признаки, характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

- а) заболевание передается детям в каждом поколении;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) заболевания прослеживаются по горизонтали в родословных;
- г) заболевание встречается через поколение или через два.

2. Положения, характеризующие X-сцепленный доминантный тип наследования.

- а) от больной матери больными рождаются $1/2$ дочерей и $1/2$ сыновей;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) от больного отца больными рождаются только дочери; все сыновья здоровы;
- г) заболевание встречается в каждом поколении.

3. Пробанд — это:

- а) здоровый человек, обратившийся в медико — генетическую консультацию;
- б) больной, обратившийся к врачу;
- в) лицо, с которого начинается сбор родословной;
- г) лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика.

4. Положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении;
- б) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин;
- в) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- г) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда.

5. Клинико-генеалогический метод — это:

- а) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- б) сбор сведений о всех родственных связях и состоянии здоровья членов родословной с последующим генетическим анализом полученных данных;
- в) составление родословных;
- г) генетический анализ родословной.

6. Сибсы — это:

- а) все родственники пробанда;
- б) дядя пробанда;
- в) братья и сестры пробанда;

г) родители пробанда.

7. Врожденный морфогенетический вариант – это морфологическое изменение органа:

- а) приводящее к нарушению его функции;
- б) выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее его функцию;
- в) не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее его функцию.

8. Признаки, характерные для Х-сцепленного рецессивного наследования:

- а) у здоровых родителей дети больные;
- б) сыновья женщины носительницы будут больны с вероятностью 50%;
- в) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
- г) заболевание прослеживается в родословных вертикально без пропуска поколений.

9. Расщепление одного признака у потомков по фенотипу в соотношении 9:7 имеет место:

- а) при доминантном эпистазе;
- б) при рецессивном эпистазе;
- в) при комплементарном взаимодействии;
- г) при полимерии.

10. Признаки, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- б) половина детей больного поражены;
- в) одинаково часто заболевания встречаются у мужчин и женщин;
- г) заболевание передается через поколение.

11. Основной целью клинико-генеалогического метода является:

- а) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- б) составление родословных;
- в) определение наследственного характера патологии и типа наследования, прогноза вероятности рождения больного ребенка;
- г) сбор сведений о всех родственных связях и состоянии здоровья членов родословной.

12. Одним из признаков, характеризующих голандрический тип наследования, является то, что...

- а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
- б) дочери больного мужчины — гетерозиготные носители патологического гена;
- в) больные мужчины передают заболевание внуку мужского пола;
- г) заболевание передаётся от больного отца ко всем его сыновьям.

13. Одним из признаков, характеризующих голандрический тип наследования, является то, что...

- а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
- б) дочери больного мужчины — гетерозиготные носители патологического гена;
- в) больные мужчины передают заболевание внуку мужского пола;
- г) болеют только мужчины.

14. Верно то, что:

- а) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц;
- б) ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц;
- в) рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений;
- г) доминантная патология может не проявляться в ряде поколений.

15. Носителями наследственной информации в клетке являются:

- а) ядро, пластиды, рибосомы;
- б) ядро, пластиды, митохондрии;
- в) ядро, рибосомы, митохондрии;
- г) рибосомы, пластиды, митохондрии.

16. Расщепление одного признака у потомков по фенотипу в соотношении 9:7 имеет место:

- а) при доминантном эпистазе;
- б) при рецессивном эпистазе;
- в) при комплементарном взаимодействии;
- г) при полимерии.

17. Независимое проявление двух доминантных аллельных генов имеет место при:

- а) кодоминировании;
- б) эпистазе;
- в) полимерии;
- г) комплементарности.

18. Неаллельные гены вступают в отношение типа:

- а) неполное доминирование;
- б) комплементарное взаимодействие доминантных генов;
- в) доминантность–рецессивность;
- г) сверхдоминирование.

19. У человека с III группой крови:

- а) нет агглютиногенов, есть агглютинины α и β ;
- б) есть агглютиноген А и агглютинин β ;
- в) есть агглютиноген В и агглютинин α ;
- г) есть агглютиногены А и В и нет агглютининов.

20. Новообразование является демонстрацией проявления взаимодействия генов типа:

- а) доминантность–рецессивность;
- б) комплементарное взаимодействие доминантных генов;
- в) множественное действие гена;
- г) ген, сцепленный с полом.

21. Расщепление одного признака у потомков в F₂ по фенотипу в соотношении 12:3:1 имеет место:

- а) при доминантном эпистазе;
- б) при рецессивном эпистазе;
- в) при множественном аллелизме;
- г) при полимерии.

22. Существование цитоплазматической наследственности обусловлено наличием генов, находящихся в:

- а) пластидах, митохондриях;
- б) ядре, рибосомах;
- в) пластидах, ядре;
- г) ядре, митохондриях.

23. Ненаследственное изменение фенотипа организма, вызванное действием определённых условий среды и копирующее проявление какого-либо известного наследственного изменения, называется...

- а) генокопией;
- б) фенокопией;
- в) гомозиготным;
- г) полигенным.

1. Хромосомной болезнью является...

- а) фенилкетонурия;
- б) серповидно-клеточная анемия;
- в) гемофилия;
- г) синдром Клайнфельтера.

24. Верно, что при:

- а) синдроме Шерешевского–Тернера — 1 тельце Барра;
- б) синдроме Клайнфельтера может быть 2 тельца Барра;
- в) синдроме трисомии X — 1 тельца Барра;
- г) болезни Дауна — 3 тельца Барра.

25. При нарушении расхождения половых хромосом развиваются:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Шерешевского–Тернера;
- в) синдром Марфана;
- г) гемофилия А.

26. При нарушении расхождения половых хромосом развиваются:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Марфана;
- в) гемофилия А;
- г) синдром Клайнфельтера.

27. Синдром Дауна характеризуется:

- а) мышечной гипертонией;
- б) монголоидным типом лица;
- в) уменьшением размеров мозга;
- г) увеличением размеров мозг.

28. При синдроме Дауна кариотип составляет...

- а) 45XO;
- б) 47 XXX;
- в) 47, 18+;
- г) 47, 21+.

29. При синдроме Клайнфельтера кариотип может составлять...

- а) 45XO;
- б) 47 XXУ;
- в) 47, 18+;
- г) 47, 21+.

30. При синдроме Шершевского-Тернера кариотип составляет...

- а) 45XO;
- б) 47 XXУ;
- в) 47, 18+;
- г) 47, 21+.

31. Причиной развития синдрома Вольфа-Хиршхорна является...

- а) моносомия по половым хромосомам;
- б) нулесомия по половым хромосомам;

- в) делеция короткого плеча 4 пары хромосом;
- г) делеция короткого плеча 5 пары хромосом.

32. К межхромосомным мутациям относят;

- а) инверсию;
- б) делецию;
- в) дупликацию;
- г) транслокацию.

33. При синдроме Патау кариотип составляет...

- а) 45XO;
- б) 47 XXУ;
- в) 47, 18+;
- г) 47, 13+.

34. Причиной развития синдрома «кошачьего крика» является...

- а) нулесомия по половым хромосомам;
- б) делеция длинного плеча аутосомы 13;
- в) делеция короткого плеча 4 пары хромосом;
- г) делеция короткого плеча 5 пары хромосом.

35. Низкий рост, непропорциональное строение тела, полная короткая шея с крыловидными кожными складками, широкая грудная клетка, Х-образное искривление коленей. Уши деморфированы, низко расположены. Отмечается неправильный рост зубов. Половой инфантилизм. Снижение умственного развития. Данная клиническая картина характерна для...

- а) синдрома Дауна;
- б) синдрома Шерешевского-Тернера;
- в) синдрома Марфана;
- г) синдрома Вольфа-Хиршхорна.

36. Высокий рост, плохой рост бороды, гинекомастия, бесплодие, слаборазвиты мышцы, аномалия зубов и костной системы, сниженный интеллект. В пубертатном периоде обнаруживается недоразвитие первичных половых признаков. Данная клиническая картина характерна для...

- а) синдрома Дауна;
- б) синдрома Шерешевского-Тернера;
- в) синдрома Клайнфельтера;
- г) синдрома «кошачьего крика».

37. Лоб переходит в нос, не образуя носовой вырезки. Большое расстояние между глазами. Широкая спинка носа, высокое нёбо, низко расположенные диспластичные ушные раковины, пороки развития глаз

(косоглазие, катаракта). Пороки опорно-двигательного аппарата - неспецифические аномалии (косолапость, вывих тазобедренных суставов). Задержка роста и психомоторного развития; характерна глубокая олигофрения. Данная клиническая картина характерна для...

- а) синдрома Дауна;
- б) синдрома Орбели;
- в) синдрома Марфана;
- г) синдрома «кошачьего крика».

38. В основе хромосомных болезней лежат:

- а) генные мутации;
- б) геномные мутации;
- в) хромосомные мутации;
- г) рецессивные мутации.

39. Для лабораторной диагностики синдрома Эдвардса используют...

- а) генеалогический метод;
- б) популяционно-статистический метод;
- в) биохимический метод;
- г) цитогенетический метод.

40. Заболевания, причинами которых являются хромосомные абберации, это:

- а) синдром Эдвардса;
- б) синдром «кошачьего крика»;
- в) синдром Орбели;
- г) синдром Клайнфельтера.

41. Метод, который используют для диагностики хромосомных болезней

- а) метод моделирования;
- б) биохимический;
- в) цитогенетический;
- г) амниоцентез.

42. Синдром Дауна может характеризоваться следующими проявлениями

- а) слабоумием;
- б) монголоидным типом лица;
- в) высоким ростом;
- г) увеличением размера мозга.

43. Синдром Дауна может характеризоваться следующими проявлениями

- а) мышечной гипертонией;
- б) уменьшением размера мозга;

- в) «обезьяньей складкой» на ладони;
- г) снижением иммунитета.

44. К синдромам, развивающимся при нарушении расхождения хромосом, относятся

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Орбели;
- в) синдром Марфана;
- г) синдрома Шершевского-Тернера.

45. Половой хроматин обнаруживается у девочек с синдромом

- а) Дауна;
- б) Шершевского-Тернера;
- в) Эдвардса;
- г) «кошачьего крика».

46. К хромосомным болезням относятся

- а) гемофилия;
- б) синдром Дауна;
- в) синдром Марфана;
- г) синдром Орбели.

47. Взятие буккального соскоба на исследование полового хроматина следует проводить при

- а) синдроме Марфана;
- б) синдроме Шершевского-Тернера;
- в) синдроме Кляйнфельтера;
- г) синдроме Дауна.

48. Анеуплоидия подразделяется на типы:

- а) полиплоидия;
- б) трисомия;
- в) моносомия;
- г) нулесомия.

49. Полиплоидия характеризуется...

- а) хромосомными абберациями;
- б) увеличением набора хромосом кратно гаплоидному;
- в) увеличением набора хромосом не кратно гаплоидному;
- г) изменением набора хромосом не кратно гаплоидному.

50. К свойствам мутационной изменчивости относятся:

- а) изменения являются приспособительными;
- б) проявление у одной особи;
- в) проявление под действием условий внешней среды;

г) могут быть полезными, нейтральными и вредными.