

**ТЕСТОВЫЙ КОНТРОЛЬ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«Лабораторная генетика»
Первая категория**

- 1. В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией. Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена?**
 - a) все мальчики будут больны
 - b) половина мальчиков будут больными
 - c) все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
 - d) все девочки будут больны
 - e) половина девочек будут носительницами патологического гена

- 2. По аутосомно-доминантному типу наследуются все перечисленные заболевания, кроме:**
 - a) синдрома Марфана
 - b) нейрофиброматоза
 - c) хореи Гентингтона
 - d) ахондроплазии
 - e) адено-генитального синдрома

- 3. Тип наследования гемофилии:**
 - a) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
 - b) доминантный, сцепленный с X-хромосомой
 - c) аутосомно-рецессивный
 - d) аутосомно-доминантный
 - e) полигенный

- 4. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:**
 - a) доминантными генами
 - b) рецессивными генами
 - c) цитоплазматической наследственностью
 - d) хромосомными трисомиями

- 5. Признаками аутосомно-доминантного наследования являются:**
 - a) вертикальный характер передачи болезни в родословной;
 - b) проявление патологического состояния, независимое от пола;
 - c) вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%

- 6. Генная мутация - это:**
 - a) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;
 - b) деления (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов;
 - c) вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;
 - d) перестановка нуклеотидов внутри гена

- 7. Мультифакториальная природа известна при следующих врожденных аномалиях:**
- a) анэнцефалия и spina bifida;
 - b) расщелины губы и нёба;
 - c) ахондроплазия;
 - d) пилоростеноз
- 8. У человека возможны следующие направления отбора:**
- a) против доминантных мутаций;
 - b) против рецессивных гомозигот;
 - c) против гетерозигот;
 - d) в пользу гетерозигот
- 9. Причиной появления дизиготных близнецов является:**
- a) нарушение митоза
 - b) овуляция нескольких яйцеклеток
 - c) разделение зиготы на две закладки
 - d) нарушение овуляции
- 10. Представление об интенсивности мутационного процесса в популяции может дать**
- a) популяционно-статистический метод,
 - b) генеалогический метод,
 - c) молекулярно-генетический метод
- 11. Вновь возникшая нейтральная мутация имеет высокую вероятность быть утраченной в последующих поколениях, что, возможно, обусловлено**
- a) действием отбора
 - b) утратой в силу статистических причин
 - c) изменением генных частот
 - d) эффектом родоначальника
- 12. Микроцефалия возникает в результате:**
- a) неполного морфогенеза
 - b) персистирующего морфогенеза
 - c) аномального морфогенеза
- 13. Дивертикул Меккеля возникает в результате:**
- a) неполного морфогенеза
 - b) персистирующего морфогенеза
 - c) аномального морфогенеза
- 14. Врожденные деформации формируются на следующем этапе онтогенеза:**
- a) эмбриональном
 - b) плодовом
 - c) постнатальном

15. Преаксиальная полидактилия относится к:

- a) мальформациям
- b) дизрупциям
- c) деформациям
- d) дисплазиям

16. Во время плодного периода формируются:

- a) незаращение губы
- b) синдактилия
- c) заднее незаращение твердого неба

17. Наиболее часто сочетается с множественными врожденными дефектами развития:

- a) опухоль Вильмса
- b) гепатобластома
- c) нейробластома
- d) ретинобластома
- e) опухоли гонад

18. Период клеточного цикла, предназначенный для синтеза ДНК, называется:

- a) деспирализация
- b) фаза S
- c) период G1
- d) период G2
- e) цитокинез

19. Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:

- a) нити веретена
- b) кинетохоры
- c) центромеры
- d) сателлиты
- e) хромомеры

20. Для эухроматина характерны:

- a) спирализация в интерфазе
- b) содержание структурных генов
- c) интенсивное окрашивание по G-методике

21. К малым акроцентрикам относятся хромосомы:

- a) группы C
- b) группы D
- c) группы E
- d) группы F
- e) группы G

22. Результат нерасхождения хромосом, возникшего во время митотического деления зиготы, называется:

- a) транслокация
- b) трисомия
- c) инверсия
- d) мозаицизм
- e) поздняя репликация

23. Первое деление мейоза, являющееся началом развития яйцеклетки или сперматозоида, называется:

- a) митозом
- b) амитозом
- c) редукционным делением

24. К структурным несбалансированным перестройкам хромосом относятся все перечисленные, кроме:

- a) Робертсоновских транслокаций и инверсий
- b) делеций
- c) кольцевых хромосом
- d) дупликаций
- e) изохромосом

25. Мозаицизм описан у больных:

- a) с болезнью Дауна;
- b) стрисомией 18 хромосомы;
- c) с синдромом Шерешевского-Тернера

26. Тельце Барра лучше всего видно в клетке на стадии:

- a) метафазы
- b) анафазы
- c) телофазы
- d) интерфазы

27. Классы гистонов, входящие в состав хроматина:

- a) H2A;
- b) H2B;
- c) H3-H4;
- d) H1

28. Процентная доля аномальных гамет, образующихся при простом нерасхождении хромосом во втором делении мейоза, составляет:

- a) 5%
- b) 10%
- c) 25%
- d) 50%
- e) 100%

29. Гаплоидный набор человека имеет следующее число хромосом:

- a) 23
- b) 46
- c) 47
- d) 69

30. При частичных трисомиях возможны следующие цитогенетические находки:

- a) несбалансированные транслокации;
- b) инверсии;
- c) маркерные хромосомы;
- d) несбалансированные транслокации и маркерные хромосомы

31. Перекладкины в двойной спирали ДНК образованы.

- a) парами фосфатов
- b) парами азотистых оснований
- c) парами нитратов
- d) фосфатом и сахаром
- e) сахаром и азотистым основанием

32. Экзон - это:

- a) кодон мРНК
- b) единица транскрипции
- c) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК
- d) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК
- e) последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции

33. При первичной гипероксалурии нарушается:

- a) глутаропый метаболизм
- b) биосинтез плазмалогенов
- c) глиоксилатный метаболизм
- d) катаболизм простагландинов
- e) окисление пипеколовой кислоты

34. Показанием для направления на цитогенетическое исследование является:

- a) умственная отсталость в степени легкой дебильности,
- b) высокий рост,
- c) раннее половое созревание,
- d) гипогенитализм,
- e) врожденный порок сердца.

35. Для спинальной амиотрофии Верднига-Гоффманахарактерно:

- a) повышение уровня сывороточной креатинкиназы
- b) врожденные нарушения в строении мышечного волокна
- c) поражение нервного волокна
- d) компенсаторные мышечные гипертрофии

36. Мальчик 13 лет до 4-х лет развивался удовлетворительно. В 4 года у него появились судороги, стал отставать от сверстников в психическом развитии. В 7,5 лет пошел в 1 класс массовой школы, с большим трудом освоил программу 1-го класса, во 2 классе стал очень расторможенным, не усваивал программу, был переведен в школу со вспомогательной программой. При осмотре выявлено правильное телосложение, на коже лица - зернистые высыпания, напоминающие угревидную сыпь, ногти ломкие, расслаиваются на концах, в поясничной области участки шершавой кожи, маленькие очаги гипо- и гиперпигментации. На рентгенограмме черепа определяются участки мелких кальцификатов, на глазном дне определяются мелкие опухолевидные образования. Половое развитие соответствует возрасту. Проводимые лечебные мероприятия малоэффективны. Наиболее вероятно у ребенка:

- a) токсоплазмоз
- b) нарушение аминокислотного обмена
- c) туберозный склероз
- d) нейрофиброматоз
- e) склеродермия

37. Для синдрома ЕЕС (эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба) характерен тип наследования:

- a) аутосомно-рецессивный
- b) аутосомно-доминантный
- c) X-сцепленный
- d) хромосомная аномалия
- e) мультифакториальный

38. Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:

- a) муколипидоза
- b) гипотиреоза
- c) фенилкетонурии
- d) муковисцидоза
- e) целиакии

39. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- a) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов,
- b) сегрегация симптомов в семьях,
- c) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков,
- d) высокая температура тела,
- e) недоношенность.

40. Заместительная терапия при сахарном диабете является:

- a) симптоматическим методом лечения
- b) этиологическим лечением
- c) патогенетическим лечением

41. Следующий фактор риска при мультифакториальном наследовании в большей степени связан с ролью внешней среды:

- a) различия заболеваемости по полу
- b) расовые и этнические различия в заболеваемости
- c) различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
- d) кровное родство родителей
- e) географические вариации частоты у представителей одной расовой группы и национальности

42. Болезнь Дауна может являться результатом:

- a) транслокации;
- b) мозаицизма;
- c) регулярной трисомии

43. Клиническая картина синдрома Клайнфельтера у новорожденных мальчиков:

- a) лимфатический отек
- b) гинекомастия
- c) расщелина неба
- d) аномалия наружных гениталий
- e) практически нормальный фенотип

44. У женщин с синдромом трисомии-X часто находят:

- a) бесплодие;
- b) умственную отсталость;
- c) первичную аменорею;
- d) высокий рост

45. Характерные клинические признаки синдрома Эдвардса

- a) микрогнатия;
- b) указательный палец расположен поверх третьего и/или пятый палец находится поверх четвертого;
- c) пороки сердца

46. При синдроме "кошачьего крика" в кариотипе больного находят:

- a) 47 хромосом
- b) частичную трисомию 5 хромосомы
- c) аномалии половых хромосом
- d) множественные разрывы хромосом
- e) частичную моносомию 5 хромосомы

47. Частота синдрома Патау среди новорожденных составляет:

- a) 1:500
- b) 1:3000
- c) 1:5000
- d) 1:7000
- e) 1:12000

48. Для синдрома Клайнфельтера характерны все перечисленные симптомы, кроме:

- a) бесплодия
- b) гипогонадизма
- c) низкого роста
- d) гинекомастии

49. К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный. У больной ожидается выявление кариотипа:

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

50. Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Тип генетического дефекта у больного:

- a) моногенный, сцепленный с X-хромосомой
- b) моногенный, аутосомно-рецессивный
- c) моногенный, доминантный с неполной пенетрантностью
- d) полигенный
- e) хромосомная аномалия

51. Кариотип у девочки с синдромом "кошачьего крика" может быть записан в виде:

- a) 46,XX, del(4p)
- b) 46,XX, del(5p)
- c) 46,XX, del(6p)

52. Для клинического проявления болезней, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов, характерны все перечисленные признаки, кроме:

- a) феномена антиципации
- b) гиперметилирования в промоторной области
- c) изменений нервно-психического статуса
- d) четкой корреляции между фенотипическим проявлением заболевания и числом повторов
- e) множественных врожденных пороков развития

53. К заболеваниям с повышенной онкологической предрасположенностью относятся все перечисленные, кроме:

- a) синдрома Беквита-Видемана

- b) пигментной ксеродермы
- c) синдрома Марфана
- d) синдрома Луи-Бар
- e) синдрома Дауна

54. Повышенный уровень аммиака в крови наблюдается при:

- a) гиперпролинемии
- b) ксантуреновой ацидурии
- c) аргинин-янтарной ацидурии и цитруллинемии
- d) лейцинозе
- e) при всем перечисленном

55. При лейцинозе в крови повышен уровень перечисленных аминокислот, кроме:

- a) валина
- b) лейцина
- c) метионина
- d) изолейцина

56. Синдром Леша-Найяна относится к наследственным нарушениям:

- a) углеводного обмена
- b) обмена аминокислот
- c) обмена пуринов
- d) функций пероксисом

57. Основными клиническими чертами Гурлер-подобного фенотипа являются все перечисленные, кроме:

- a) грубых черт лица
- b) поражения сердечно-сосудистой системы
- c) контрактур суставов
- d) вторичной тубулопатии
- e) патологии опорно-двигательного аппарата

58. Для диагностики фенилкетонурии применяются все перечисленные методы, кроме:

- a) микробиологического ингибирования (тест Гатри)
- b) высокоэффективной жидкостной хроматографии
- c) культивирования фибробластов
- d) флуориметрии
- e) колориметрии

59. Синдром Цельвегера в грудном возрасте может напоминать проявления:

- a) синдрома Дауна
- b) синдрома Шейе
- c) метахроматической лейкодистрофии
- d) болезни Тея-Сакса

60. Скринирующими критериями для нарушений ферментов дыхательной цепи являются все перечисленные, кроме:

- a) определения лактата и пирувата
- b) определения кетоновых тел
- c) определения мочевины и мочевой кислоты

61. У молодых и здоровых супругов родился ребенок, у которого на шестой день жизни появились рвота и понос. Он отказывается от кормления. Иногда отмечается потливость. Некоторое время спустя развилась катаракта, увеличилась в размерах печень. Необходимо исключить наследственное заболевание:

- a) гликогеноз
- b) галактоземию
- c) непереносимость лактозы
- d) синдром Сан-Филиппо

62. К дефектам пуринового обмена следует отнести:

- a) оротацидурию
- b) синдром Рефсума
- c) синдром Леша-Найяна
- d) аденолейкодистрофию
- e) маннозидоз

63. Наследственная непереносимость фруктозы выявляется:

- a) в период новорожденности
- b) при введении прикорма
- c) к концу первого года жизни
- d) в возрасте 3-5 лет
- e) в период пубертата

64. Характерные признаки болезней накопления гликозаминогликанов (ГАГ):

- a) повышение экскреции ГАГ с мочой,
- b) повышение экскреции креатинина,
- c) внутриклеточное накопление ГАГ,
- d) избыточный синтез ГАГ,
- e) увеличение экскреции мочевой кислоты.

65. У внешне здорового ребенка на пятый день после рождения началась рвота, появилось неритмическое дыхание, развился цианоз кожных покровов, гипертония мышц, кома. Ребенок отказывается от груди, его моча имеет необычный запах. Тест с треххлорным железом имеет синий цвет. В результате лабораторного обследования можно ожидать:

- a) повышения экскреции гликозаминогликанов (ГАГ) с мочой
- b) повышения уровня аминокислоте разветвленной цепью
- c) наличия сульфитов в моче
- d) повышения уровня фенилаланина

е) сдвига в формуле крови

66. Врач медико-генетической консультации сообщил родителям ребенка с болезнью Нимана-Пика о необходимости пренатальной диагностики при следующей беременности. Биохимическое исследование заключается в определении активности:

- а) арилсульфатазы А
- б) гексозаминидазы А
- в) липопротеиновой липазы
- г) сфингомиелиназы
- е) щелочной фосфатазы

67. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

- а) нагрузкой глиадином
- б) исследованием креатинина в моче
- в) тонкослойной хроматографией белков плазмы крови
- г) определением электролитов в поте
- е) определением уровня липопротеинов в плазме крови

68. При болезнях Гоше и Нимана-Пика отмечаются тяжелый неврологические расстройства, глубокая умственная отсталость. Причиной поражения центральной нервной системы в этих случаях является:

- а) накопление липопротеинов в плазме крови
- б) интоксикация нервных клеток аномальными метаболитами
- в) дегенерация жировой ткани нервных клеток
- г) нарушение структуры миелиновой оболочки

69. Частота гепатоцеребральной дистрофии в популяции составит:

- а) 1:3000
- б) 1:10000
- в) 1:25000
- г) 1:50000
- е) 1:100000

70. Главными признаками болезни Гирке являются:

- а) гепатомегалия и гипергликемия
- б) спленомегалия и гипергликемия
- в) макроглоссия и гипогликемия
- г) гепатомегалия и гипогликемия
- е) гепатомегалия и макроглоссия

71. Синдром Леша-Найяна включает все перечисленное, кроме:

- а) умственного недоразвития
- б) членовредительства
- в) повышения содержания в биологических жидкостях мочевой кислоты
- г) повышения концентрации в моче фенилпировиноградной кислоты

- 72. Дифференциальную диагностику при болезнях недостаточности ферментов дыхательной цепи необходимо проводить:**
- a) с хромосомными синдромами
 - b) нервно-мышечными заболеваниями
 - c) пероксисомными заболеваниями
 - d) лизосомными заболеваниями
 - e) факоматозами
- 73. В амниотической жидкости, полученной при амниоцентезе (без культивирования клеток), можно провести все перечисленные исследования, кроме:**
- a) биохимического исследования метаболитов
 - b) исследования активности ферментов
 - c) определения альфа-фетопротеина
 - d) исследования кариотипа
- 74. Повышенный уровень альфа-фетопротеина в амниотической жидкости может быть выявлен при:**
- a) анэнцефалии,
 - b) спинномозговой грыже,
 - c) синдроме Шерешевского-Тернера,
 - d) синдроме Дауна,
 - e) мукополисахаридозе II типа.
- 75. Основными критериями для показаний и проведению пренатальной диагностики являются:**
- a) повышенный генетический риск наследственного заболевания в семье;
 - b) тяжелый характер заболевания;
 - c) отсутствие удовлетворительного метода лечения;
 - d) наличие точного внутриутробного диагностического теста
- 76. Во втором триместре беременности ультразвуковое исследование проводят со всеми перечисленными целями, кроме одной:**
- a) скрининг врожденных пороков развития у плода
 - b) биопсия хориона
 - c) проведение амниоцентеза
 - d) биопсии кожи плода
- 77. Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:**
- a) определения иммунореактивного трипсина
 - b) определения электролитов пота
 - c) выявления жира в кале
 - d) определения активности пищеварительных ферментов в кале
 - e) теста с цетилпиридинхлоридом
- 78. К функциям пероксисом относят все перечисленное, кроме:**

- a) катаболизма жирных кислот с длинной цепью
- b) бета-окисления дикарбоновых кислот, катаболизма фитановой кислоты
- c) окисления полиаминов, распада пипеколовой кислоты
- d) синтеза желчных кислот и плазмалогенов
- e) метаболизма липопротеинов низкой плотности

79. К методам массового просеивания на фенилкетонурию относится все перечисленное, кроме:

- a) автоматической флуориметрии
- b) теста Гатри
- c) тонкослойной хроматографии
- d) определения спектра аминокислот на аминокислотном анализаторе

80. Мочевая кислота является:

- a) метаболитом пиримидинового обмена
- b) предшественником катехоламинов
- c) метаболитом пуринового обмена
- d) антиоксидантом клеточного окисления
- e) конечным продуктом расщепления белков

81. Фенилаланин-гидроксилаза характеризует следующую реакцию:

- a) дезаминирование тирозина
- b) гидроксילирование фенилаланина
- c) восстановление тетрагидробиотерина
- d) окисление гомогентизиновой кислоты
- e) йодирование тирозина

82. Правильный ответ результатов лабораторных исследований подразумевает:

- a) соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
- b) соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
- c) способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен.

83. Выделяют следующие уровни подтверждения диагноза наследственной болезни обмена:

- a) количественное исследование поврежденного метаболического пути,
- b) количественная оценка и характеристика мутантного белка,
- c) исследование степени дифференцированности клеток органа,
- d) изучение физиологических параметров работы органов,
- e) исследование мутантного гена.

84. Точность косвенных методов ДНК-диагностики зависит от всего, кроме:

- a) числа использованных полиморфных маркеров
- b) расположения маркеров по отношению к гену заболевания

- c) частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена
- d) удаленности маркеров от гена заболевания
- e) типа наследования болезни.

85. Ген CFRT локализован:

- a) в 12 хромосоме
- b) в 7 хромосоме
- c) в X-хромосоме
- d) в 4 хромосоме
- e) в 5 хромосоме

86. Для гомогентизиновой кислоты характерны все перечисленные особенности, кроме одной:

- a) может быть идентифицирована и количественно измерена с помощью хроматографических методов
- b) является промежуточным метаболитом обмена фенилаланина
- c) является промежуточным метаболитом обмена тирозина
- d) накапливается при гомоцистинурии

87. В хромосомном анализе нуждаются женщины с отягощенным акушерским анамнезом, которые имеют:

- a) детей с множественными врожденными пороками развития,
- b) спонтанные аборты в первом триместре беременности,
- c) детей с хромосомными синдромами,
- d) мертворождения и раннюю детскую смертность в анамнезе,
- e) детей с умственной отсталостью вследствие ядерной желтухи.

88. Исследование кариотипа необходимо проводить во всех перечисленных случаях, за исключением одного:

- a) ребенок с множественными пороками развития
- b) женщина с привычными выкидышами
- c) хроматин-отрицательная девочка
- d) ребенок с изолированной расщелиной губы и неба.

89. У больных с истинным гермафродитизмом могут быть обнаружены следующие варианты кариотипа:

- a) 46,XX/46,XY;
- b) 45,X0/46,XY;
- c) 46,XX/47,XXY;
- d) 47,XXY;
- e) 47,XY.

90. Для постановки культуры периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:

- a) среды Игла
- b) раствора глюконата кальция
- c) сыворотки крови

- d) фитогемагглютинаина
- e) антибиотиков.

91. В соматических клетках здорового мужчины имеется:

- a) одно тельце Барра
- b) два тельца Барра
- c) три тельца Барра
- d) четыре тельца Барра
- e) ни одного тельца Барра

92. Анализ прометафазных хромосом позволяет:

- a) выявлять микроструктурные аномалии при определенных синдромах с комплексом МВПР;
- b) устанавливать новые клинико-цитогенетические параллели для синдромов с неуточненным типом наследования;
- c) уточнять характер перестройки и размеры участков хромосом, вовлеченных в дисбаланс кариотипа;
- d) проводить пренатальную диагностику хромосомных аномалий у плодов с МВПР

93. Диагностическая значимость применения метода молекулярно-цитогенетической "гибридизации" состоит:

- a) в диагностике отдельных биохимических дефектов
- b) в рестрикционном анализе структуры гена
- c) в клонировании отдельных гибридных молекул ДНК
- d) в картировании отдельных генов непосредственно на хромосомных препаратах

94. Функциями медико-генетической консультации на современном этапе являются:

- a) определение прогноза потомства,
- b) уточнение диагноза,
- c) пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения,
- d) лечение заболеваний,
- e) активное выявление больных в популяции.

95. Уровень понимания медико-генетической информации зависит:

- a) образовательного уровня консультирующихся;
- b) от мотивации обращения;
- c) от формы патологии у пробанда

96. Пробанд (больная мозжечковой атаксией женщина) имеет двух здоровых братьев, одного больного брата и двух здоровых сестер. Отец пробанда и его родственники здоровы, мать больна. Дедушка по материнской линии болен, а бабушка здорова. Вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину, составляет:

- a) около 0%
- b) 100%
- c) 75%

- d) 50%
- e) 25%

97. В небольшой популяции с высокой частотой аутосомно-рецессивного альбинизма больная женщина вступает в брак со здоровым мужчиной, родители которого также здоровы, а дед по отцовской линии был альбиносом. Риск рождения больного ребенка в этоу браке составляет:

- a) все дети будут больны
- b) 50%
- c) 25%
- d) все дети будут здоровы

98. Дочь гемофилика имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. Риск заболевания для ее внука от дочери составляет:

- a) риск для сына отсутствует
- b) 50%
- c) 25%
- d) 12,5%
- e) 100%

99. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется аутосомно-доминантным геном. Близко с ним находится локус группы крови по системе АВ0. Муж имеет группу крови А, а также страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с группой крови 0 и не имел аномалий, а мать с группой крови АВ имела эти дефекты. Жена, имеющая группу крови 0, здорова. Вероятность того, что в семье консультирующихся родится ребенок, который будет иметь группу крови В и дефект ногтей и коленной чашечки, составляет:

- a) 100%
- b) 50%
- c) 25%
- d) 10%
- e) все дети будут здоровы

100. В большой родословной, включающей более 400 человек с наследственной передачей аутосомно-доминантного синдрома Элерса-Данлоса, выявлено 92 больных. В 12 случаев прослеживалось прямое наследование в трех поколениях. В двух таких случаях в промежуточном поколении заболевание отсутствовало (больны дед или бабушка и внуки). Пенетрантность гена заболевания составляет:

- a) 19%
- b) 38%
- c) 64%
- d) 83%
- e) 96%