

**ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ
З НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«МЕДИЧНА БІОЛОГІЯ»
ДО ЛЦЕНЗІЙНОГО ІСПИТУ
«К Р О К – 1»**

**РОЗДІЛ 2
«ОРГАНІЗМОВИЙ РІВЕНЬ
ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ.
ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ»**

**Моно-, ди- та полігібридне
схрещування.
Менделюючі ознаки людини.**

1. Альбінізм спостерігається в тварин усіх класів хребетних. Ця спадкова хвороба зустрічається також і у людини, її обумовлено геном, що успадковується за автосомно-рецесивним типом. Проявом якого закону є ця спадкова патологія?

A*. Закону гомологічних рядів спадкової мінливості Вавилова

B. Біогенетичного закону Геккеля-Мюллера

C. Першого закону Менделя (одноманітності гібридів першого покоління)

D. Закону Моргана (зчепленого успадкування)

E. Третього закону Менделя (незалежного успадкування ознак)

2. У хлопчика виявлено велику щілину між рідцями. Відомо, що ген, відповідальний за розвиток цієї аномалії, домінуючий. У його рідної сестри зуби звичайної будови. Хто ця дівчина за генотипом?

A. Домінуюча гомозигота

B*. Рецесивна гомозигота

C. Гетерозигота

D. Дигетерозигота

E. Тригетерозигота

3. Фенілкетонурія – захворювання, яке обумовлене рецесивним геном, локалізованим в автосомі. Батьки є гетерозиготами за цим геном. Вони вже мають двох хворих синів і одну

здорову доньку. Яка ймовірність, що четверта дитина народиться хворою?

A. 0

B*. 25 %

C. 50 %

D. 75 %

E. 100 %

4. Схильність до цукрового діабету зумовлена автосомно-рецесивним геном, що проявляється лише в 20 % гомозигот. Яка саме закономірність спостерігається в цьому випадку?

A. Дискретність

B. Комплементарна взаємодія

C. Експресивність

D. Плейотропія

E*. Неповна пенетрантність

5. У людини один і той самий генотип може спричинити розвиток ознаки з різними ступенями прояву і залежить від взаємодії цього гена з іншими та від впливу зовнішніх умов. Як називається ступінь фенотипового прояву ознаки, що контролюється певним геном?

A*. Експресивність

B. Пенетрантність

C. Мутація

D. Полімерія

E. Спадковість

6. Трихо-денто-оссеальний синдром проявляється ураженням волосся, зубів і кісток. Хвороба успадковується за автосомно-домінантним типом. Яка ймовірність народження здорової дитини, якщо обоє батьків гетерозиготні за цим геном?

A. 100 %

B. 75 %

C. 50 %

D*. 25 %

E. 0

7. В одного з батьків запідозрено носійство автосомно-рецесивного гена фенілкетонурії. Який ризик народження хворої дитини в цій сім'ї, якщо другий із батьків – здорова гомозигота?

A*. 0

B. 25 %

C. 50 %

D. 75 %

E. 100 %

8. Фенілкетонурія успадковується за автосомно-рецесивним типом. Батьки фенотипово здорові. Визначте генотипи батьків, у яких можуть

народитися хворі на це захворювання діти:

- A. ♀ AA x ♂ AA
- B. ♀ AA x ♂ Aa
- C*. ♀ Aa x ♂ Aa
- D. ♀ Aa x ♂ aa
- E. ♀ aa x ♂ aa

9. У деяких клінічно майже здорових людей в умовах високогір'я з'являються ознаки анемії. При загальному аналізі крові в них виявляють еритроцити аномальної форми. Який генотип цих людей?

- A. AA
- B*. Aa
- C. aa
- D. X^AX^A
- E. X^AX^a

Множинний алелізм. Генетика груп крові.

1. Визначення резус-фактора у вагітних має велике значення для прогнозування народження здорової дитини. В якому шлюбі може виникнути резус-конфлікт?

- A. 3-тя вагітність Rh (+) жінки Rh (-) плодом
- B. 1-ша вагітність Rh (-) жінки Rh (+) плодом
- C*. 2-га вагітність Rh (-) жінки Rh (+) плодом
- D. 2-га вагітність Rh (+) жінки Rh (-) плодом
- E. 3-тя вагітність Rh (-) жінки Rh (-) плодом

2. До медико-генетичної консультації звернулася жінка-альбінос (хвороба успадковується за автосомно-рецесивним типом), із нормальним згортанням і I (0) групою крові за системою антигенів АВ0. Який генотип цієї жінки?

- A*. aa ii X^HX^H
- B. Aa I^Ai X^HX^H
- C. aa I^AI^A X^hX^h
- D. AA ii X^HX^h
- E. AA I^AI^B X^HX^H

3. Резус-негативна жінка з I (0) групою крові (система антигенів АВ0) вийшла заміж за резус-позитивного гетерозиготного чоловіка з IV (AB) групою крові. Які варіанти резус-фактору та групи крові можна очікувати в дітей?

- A*. Резус-позитивний III (B)
- B. Резус-негативний I (0)
- C. Резус-позитивний IV (AB)
- D. Резус-негативний IV (AB)
- E. Резус-позитивний I (0)

4. До жіночої консультації звернулося п'ять подружніх пар. Всі вони хочуть знати, чи є загроза розвитку резус-конфлікту в їх дітей. В якому випадку ризик його виникнення найвищий?

- A. ♀ DD (1-ша вагітність) x ♂ Dd
- B. ♀ Dd (3-тя вагітність) x ♂ DD
- C. ♀ Dd (2-га вагітність) x ♂ Dd
- D. ♀ dd (3-тя вагітність) x ♂ dd
- E*. ♀ dd (2-га вагітність) x ♂ DD

5. Жінка з I (0) Rh- групою крові ви йшла заміж за чоловіка з IV (AB) Rh+ групою крові. Який варіант групи крові та резус-фактора можна очікувати в дітей?

- A*. III (B) Rh+
- B. I (0) Rh-
- C. I (0) Rh+
- D. IV (AB) Rh-
- E. IV (AB) Rh+

6. При яких групах крові за системою резус-фактор можлива резус-конфліктна ситуація під час вагітності?

- A*. Жінка Rh-, чоловік Rh+ (гомозигота)
- B. Жінка Rh+ (гомозигота), чоловік Rh+ (гомозигота)
- C. Жінка Rh+ (гетерозигота), чоловік Rh+ (гетерозигота)
- D. Жінка Rh-, чоловік Rh-
- E. Жінка Rh+ (гетерозигота), чоловік Rh+ (гомозигота)

7. У чоловіка за системою антигенів АВ0 встановлено IV (AB) групу крові, а в жінки – III (B). У батька жінки була I (0) група крові. В них народилося п'ять дітей. Укажіть генотип дитини, яку можна вважати позашлюбною:

- A. I^AI^B
- B. I^BI^B
- C*. ii
- D. I^Ai

Е. $I^B i$
 8. Встановлено, що чотири групи крові людини за антигенною системою АВ0 зумовлені успадкуванням трьох алелів одного гена I – I^A , I^B , і. Алелі I^A та I^B – домінантні. Яка форма взаємодії між цими генами?

- А. Повне домінування
- В. Полімерія
- С*. Кодомінування
- Д. Наддомінування
- Е. Неповне домінування

9. Успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 залежить від трьох алелей одного гена I – I^A , I^B , і. Скільки алельних генів за цією системою знаходиться в соматичній клітині кожної людини?

- А. 1
- В*. 2
- С. 3
- Д. 6
- Е. 8

10. Чотири групи крові людини за антигенною системою АВ0 кодуються трьома алелями одного гена I – I^A , I^B , і. Скільки генів за цією системою існує в населення Землі?

- А. 1
- В. 2
- С*. 3
- Д. 6
- Е. 8

11. Чотири групи крові людини за системою антигенів АВ0 кодуються трьома алелями одного гена I – I^A , I^B , і. Скільки генів за цією системою попадає в гамети кожної людини?

- А*. 1
- В. 2
- С. 3
- Д. 6
- Е. 8

12. У гетерозиготних батьків II (A) та III (B) групи крові. Яка ймовірність народження в цій родині дитини з I (0) групою крові?

- А. 100 %
- В. 75 %

- С. 50 %
- Д*. 25 %
- Е. 0

13. У батьків-гомозигот II (A) та III (B) групи крові. Яка ймовірність народження в цій родині дитини з IV (AB) групою крові?

- А*. 100 %
- В. 75 %
- С. 50 %
- Д. 25 %
- Е. 0

14. Групи крові людини за антигенною системою АВ0 обумовлено трьома алелями одного гена I – I^A , I^B , і. У сім'ї четверо дітей, які мають всі чотири можливі групи крові. Які генотипи батьків цих дітей?

- А. ♀ $I^A I^A$ x ♂ ii
- В. ♀ $I^A I^A$ x ♂ $I^B I^B$
- С. ♀ $I^A i$ x ♂ $I^B I^B$
- Д*. ♀ $I^A i$ x ♂ $I^B i$
- Е. ♀ $I^A i$ x ♂ $I^A I^B$

15. Ген, який визначає формування груп крові за антигенною системою MN, має два алельні стани. Внаслідок якого процесу з'явиться ген N, якщо алельний ген M вважати вихідним?

- А. Кросинговеру
- В*. Мутації
- С. Редуплікації
- Д. Комбінаторики
- Е. Репарації

Взаємодія генів. Плейотропія.

1. У новонародженого виявлено вивих кришталіка, довгі та дуже тонкі пальці, аневризма аорти, виділення з сечею певних амінокислот тощо. Для якої хвороби характерні ці ознаки?

- А*. Марфана
- В. Фенілкетонурії
- С. Гіпофосфатемії
- Д. Фруктозурії
- Е. Галактоземії

2. У 18-річного юнака діагностовано хворобу Марфана. При його обстеженні встановлено порушення розвитку сполучної тканини, будови кришталіка ока, аномалії серцево-судинної системи і арахнодактилію ("павукові пальці").

Яке генетичне явище зумовило розвиток цієї хвороби?

- A. Комплементарна взаємодія
 - B. Епістаз
 - C*. Плейотропія
 - D. Кодомінування
 - E. Неповне домінування
3. У Х-хромосомі людини локалізований домінантний ген, який бере участь у згортанні крові. Таку ж роль виконує й авосомно-домінантний ген. Відсутність будь-якого з цих генів призводить до порушення згортання крові. Яка форма взаємодії між цими генами?
- A. Кодомінування
 - B. Плейотропія
 - C. Полімерія
 - D*. Комплементарна взаємодія
 - E. Епістаз
4. Колір шкіри в людини контролюється декількома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Яка буде пігментація шкіри в людини з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$?
- A*. Чорна (негроїд)
 - B. Біла (європеїд)
 - C. Жовта (монголоїд)
 - D. Коричнева (мулат)
 - E. Альбінос
5. У глухонімих батьків із генотипами $DDee$ і $ddEE$ народилися діти з нормальним слухом. Яка форма взаємодії генів D і E ?
- A*. Комплементарна взаємодія
 - B. Епістаз
 - C. Полімерія
 - D. Наддомінування
 - E. Повне домінування
6. Серед африканців зустрічається серпоподібно-клітинна анемія, при котрій еритроцити набувають форми серпа. Гетерозиготи хворіють на легку форму анемії, гомозиготи гинуть у ранньому віці. Який тип взаємодії генів спостерігається в цьому випадку?
- A. Понаддомінування
 - B. Комплементарна взаємодія

C. Епістаз

D. Полімерія

E*. Неповне домінування

7. Глухота може бути обумовлена різними рецесивними алелями d та e , які розташовані в негомологічних хромосомах. Глухий чоловік (генотип $ddEE$) одружився з глухою жінкою (генотип $DDee$). У них народилося четверо здорових дітей. Яка ймовірність народження і п'ятої дитини здоровою?

A. 0

B. 25 %

C. 50 %

D. 75 %

E*. 100 %

8. Біохіміками встановлено, що гемоглобін дорослої людини (HbA) складається з 2 α - та 2 β -поліпептидних ланцюгів. Гени, що їх кодують, розташовані в негомологічних хромосомах (відповідно в 16-й і 11-й). Який тип взаємодії генів спостерігається в цьому випадку?

A. Полімерія

B. Епістаз

C*. Комплементарна взаємодія

D. Наддомінування

E. Повне домінування

9. Колір шкіри людини визначається трьома парами незчеплених генів, котрі взаємодіють за типом полімерії. Яким буде колір шкіри жінки з генотипом $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$?

A. Чорним

B. Темно-коричневим

C. Коричневим

D. Світло-коричневим

E*. Білим

10. Різні домінантні неалельні гени можуть впливати на одну й ту ж ознаку, підсилюючи її прояв (полімерні гени). Який приклад цієї ознаки можна навести в людини?

A. Гемофілія

B*. Пігментація шкіри

C. Темна емаль зубів

D. Полідактилія

E. Катаракта

11. При серпоподібно-клітинній анемії має місце одна фенотипова проява гена, вслід за котрою реалізуються ієрархічні ступінчасті прояви, що в сукупності призводять до множинних ефектів – анемії, збільшення селезінки, ураження шкіри,

серця, шлунково-кишкового тракту, нирок, головного мозку тощо. Яке генетичне явище спостерігається в цьому випадку?

- A. Кодомінування
- B. Комплементарна взаємодія
- C. Полімерія
- D*. Плейотропія
- E. Епістаз

Хромосомна теорія спадковості. Генетика статі.

1. Гіпертрихоз є ознакою, зчепленою з Y-хромосоною. Батько має гіпертрихоз, мати – ні. Чому дорівнюватиме ймовірність народження дитини з гіпертрихозом у цій сім'ї?

- A. 0
- B. 0,25
- C*. 0,5
- D. 0,75
- E. 1

2. До медико-генетичного центру звернулася жінка з приводу оцінки ризику захворювання на гемофілію її дітей. Її чоловік страждає на цю хворобу. Під час опитування виявилось, що в родині жінки не було випадків цього захворювання. Яка ймовірність народження хворої дитини в цій сім'ї?

- A*. 0
- B. 25 %
- C. 50 %
- D. 75 %
- E. 100 %

3. При вивченні розташування генів у першій автосомі встановлено, що відстань між локусами генів рецесивного фактору та еліптоцитозу становить три морганіди. Який процент перехресту між цими генами?

- A*. 3 %
- B. 6 %
- C. 9 %
- D. 15 %
- E. 30 %

4. Надмірна волосатість вушних раковин обумовлено локалізованим у Y-хромосомі геном. Цю ознаку має чоловік. Яка ймовірність народження в нього сина з цією ознакою?

- A. 0
- B. 25 %
- C. 50 %
- D. 75 %
- E*. 100 %

5. Темна емаль зубів зумовлена домінантним геном, локалізованим у X-хромосомі. В матері, її родини нормальна емаль зубів, у батька емаль темна. В кого з дітей буде виявлятися ця аномалія?

- A. Усіх дітей
- B*. Дочок
- C. Синів
- D. Половини дочок
- E. Половини синів

6. До медико-генетичного центру звернулося подружжя з приводу оцінки ризику захворювання на гемофілію в їх дітей. Чоловік страждає на гемофілію, жінка здорова гомозигота за цією ознакою. Який ризик народження хворої дитини в цій сім'ї?

- A*. 0
- B. 25 %
- C. 50 %
- D. 75 %
- E. 100 %

7. До медико-генетичного центру звернулося подружжя з приводу того, що в їх сім'ї народився хворий на гемофілію син. Батьки здорові, дідусь за материнською лінією хворий на гемофілію. Які генотипи батьків хворого хлопчика?

- A. ♀ $X^H X^H$; ♂ $X^H Y$
- B*. ♀ $X^H X^h$; ♂ $X^H Y$
- C. ♀ $X^H X^h$; ♂ $X^h Y$
- D. ♀ $X^H X^H$; ♂ $X^h Y$
- E. ♀ $X^h X^h$; ♂ $X^H Y$

8. Чоловік-дальтонік одружився з жінкою, яка є носієм гена кольорової сліпоти (зчеплена зі статтю рецесивна ознака). Яка ймовірність народження в цій сім'ї здорової дитини?

- A. 0
- B. 25 %
- C*. 50 %
- D. 75 %
- E. 100 %

9. У фенотипово здорових батьків народився хворий на гемофілію син. Яка ймовірність народження другої дитини здоровою?

- A. 0
- B. 25 %
- C. 50 %
- D*. 75 %
- E. 100 %

10. У людини рецесивні гени гемофілії та дальтонізму локалізовано в X-хромосомі на відстані 9,8 морганід. Який процент перехресту між цими генами?

- A. 3,4 %
- B. 4,9 %
- C*. 9,8 %
- D. 19,6 %
- E. 90,2 %

11. У кожній хромосомі локалізовано багато генів, які успадковуються разом і отримали назву групи зчеплення. Яка їх кількість у жінки?

- A. 2
- B*. 23
- C. 24
- D. 46
- E. 48

12. Генотип особини АВ || ab. Домінантні гени А і В розташовано в одній хромосомі, вони зчеплені між собою абсолютно (тобто кросинговер між ними не відбувається). Яке співвідношення різних типів гамет?

- A*. АВ : ab = 50 % : 50 %
- B. Ab : aB = 50 % : 50 %
- C. АВ : Ab : aB : ab = 25 % : 25 % : 25 % : 25 %
- D. АВ : Ab : aB : ab = 40 % : 10 % : 10 % : 40 %
- E. АВ = 100 %

13. Генотип особини ВС || bc. Домінантні гени В і С розташовано в одній хромосомі, відстань між ними складає 20 морганід. Під час профазі I мейотичного поділу відбувся кросинговер, тобто перехрест хромосом і взаємний обмін генами.

Яке співвідношення різних типів гамет у цьому випадку?

- A*. BC : Bc : bC : bc = 40 % : 10 % : 10 % : 40 %
- B. BC : Bc : bC : bc = 10 % : 40 % : 40 % : 10 %
- C. BC : Bc : bC : bc = 25 % : 25 % : 25 % : 25 %
- D. BC : bc = 50 % : 50 %
- E. bc = 100 %

Мінливість, її форми та прояви.

1. Після впливу колхіцину в метафазній пластинці людини виявлено на 46 хромосом більше норми. Який це тип мутації?

- A*. Поліплоїдія
- B. Дуплікація
- C. Делеція
- D. Інверсія
- E. Транслокація

2. При вивченні каріотипу хлопчика з дефектами кінцівок виявлено три хромосоми 13-ї пари. Який тип мутації відбувся в нього?

- A. Поліплоїдія
- B*. Трисомія
- C. Нулісомія
- D. Моносомія
- E. Хромосомна аберація

3. При розтині тіла мертвонародженого виявлено полідактилію, мікроцефалію, незрошення верхньої губи та твердого піднебіння ("заячу губу" та "вовчу пащу") та збільшення внутрішніх органів. Сукупність зазначених природжених вад розвитку відповідає клінічній картині хвороби Патау. Яке порушення в генетичному апараті спричинило цю патологію?

- A. Трисомія за 21-ю хромосомою
- B. Триплоїдія
- C*. Трисомія за 13-ю хромосомою
- D. Моносомія за X-хромосомою
- E. Трисомія за 18-ю хромосомою

4. У лейкоцитах хворого хлопчика з каріотипом 46,XY виявлено вкорочену 21-шу хромосому. Яку хворобу буде діагностовано в цього хворого?

- A. Синдром Тея-Сакса
- B. Фенілкетонурія
- C. Синдром «котячого крику»
- D. Синдром Клайнфельтера
- E*. Хронічне білокрів'я

5. У людських популяціях населення Землі частота серцево-судинних захворювань

неухильно зростає. Якими є ці хвороби?

- A. Генними
- B. Хромосомними
- C. Зчепленими зі статтю
- D*. Мультифакторіальними
- E. Автосомно-рецесивними

6. Унаслідок порушення розходження хромосом під час мейозу в дівчини утворився вторинний овоцит, котрий має 22 аутосоми. З яким синдромом може народитися дитина, якщо ця клітина буде запліднена нормальним сперматозоїдом, ядро якого містить 22 автосоми і одну X-хромосому?

- A*. Шерешевського-Тернера
- B. Патау
- C. Дауна
- D. Едвардса
- E. "Супержінки"

7. У клініку госпіталізовано півторарічного хлопчика, в якого під час обстеження виявлено порушення функцій вищої нервової діяльності, недоумкуватість, розлади регуляції рухових функцій, слабку пігментацію шкіри, в крові – підвищений вміст амінокислоти фенілаланін. Для якої генної хвороби характерні ці ознаки?

- A. Галактоземія
- B. Гемофілія
- C. Альбінізму
- D. Муковісцидозу
- E*. Фенілкетонурія

8. У новонародженого виявлено деформації мозкового та лицьового черепа, мікрофтальмію, спотворення вушних раковин, "вовчу пащу" тощо. Установлено його каріотип: 47,XY,+13. Ознаки якого синдрому описано?

- A. Едвардса
- B. Клайнфельтера
- C*. Патау
- D. Дауна
- E. "Суперчоловіка"

9. Після дії колхіцину в метафазній пластинці людини виявлено на 46

хромосом більше від норми. Який тип мутації виник?

- A. Делеція
- B. Транслокація
- C*. Поліплоїдія
- D. Інверсія
- E. Дуплікація

10. Після впливу мутагену в метафазній пластинці людини виявлено на три хромосоми менше норми. Який тип цієї мутації?

- A. Поліплоїдія
- B. Інверсія
- C. Транслокація
- D*. Анеуплоїдія
- E. Дуплікація

11. Чоловік тривалий час проживав в умовах високогір'я. Які зміни крові будуть виявлені в нього?

- A. Збільшення кількості лейкоцитів
- B. Збільшення діаметру кровоносних судин
- C. Зниження кількості лейкоцитів
- D*. Збільшення рівня гемоглобіну
- E. Зниження кількості еритроцитів

12. Жінці встановлено попередній діагноз «Множинний склероз» як наслідок порушення імунної реакції. До яких захворювань Ви віднесете цей стан?

- A*. Автоімунні
- B. Інфекційні
- C. Хромосомні
- D. Генні
- E. Інвазійні

13. Унаслідок впливу γ -випромінювання на послідовність нуклеотидів ДНК втрачено два нуклеотиди. Який тип мутації відбувся в ланцозі ДНК?

- A. Дуплікація
- B*. Делеція
- C. Інверсія
- D. Транслокація
- E. Реплікація

14. Одна з форм рахіту успадковується за домінантним типом, зчеплено з X-хромосою.

Хворіють обидві статі. Наслідком якої мутації є ця хвороба?

- A*. Генна мутація
- B. Геномна мутація
- C. Хромосомна аберація
- D. Поліплоїдія
- E. Анеуплоїдія

15. Мати під час вагітності приймала синтетичні гормони. В новонародженій дівчинки спостерігалось надмірне оволосіння, що мало зовнішню подібність до адреногенітального синдрому. Яку назву отримав такий прояв мінливості?

- A. Мутація
- B*. Фенокопія
- C. Рекомбінація
- D. Тривала модифікація
- E. Морфоз

16. У здорових батьків із необтяженою спадковістю народилася дівчинка з багатьма природженими вадами розвитку. Цитогенетичний аналіз виявив у соматичних клітинах дитини трисомію за 13-ю хромосоמוю (синдром Патау). З яким явищем пов'язано народження цієї дитини?

- A. Рецесивна мутація
- B. Домінантна мутація
- C. Соматична мутація
- D*. Порушення гаметогенезу
- E. Хромосомна аберація

17. Виникнення деяких захворювань пов'язано з генетичними чинниками. Яка патологія має спадкову схильність?

- A. Дальтонізм
- B. Фенілкетонурія
- C*. Цукровий діабет
- D. Серпоподібноклітинна анемія
- E. Полідактилія

18. Жінці 23-х років у комплексному лікуванні ксерофтальмії лікар призначив ретинолу ацетат, але, дізнавшись, що пацієнтка знаходиться на 8-му тижні вагітності, відмінив зазначений лікарський препарат. Який можливий вплив цього вітамінного

засобу побудило лікаря переглянути призначення?

- A. Утеротонічний
- B. Токсичний
- C*. Тератогенний
- D. Канцерогенний
- E. Мутагенний

19. У 50-х роках у Західній Європі від матерів, які приймали в якості снодійного талідомід, народилося кілька тисяч дітей із відсутністю або недорозвиненими кінцівками, порушенням будов скелета, іншими вадами. Яка природа цієї патології?

- A. Трисомія
- B*. Фенокопія
- C. Триплоїдія
- D. Моносомія
- E. Генна мутація

20. При деяких спадкових хворобах, які раніше вважали невиліковними, з розвитком медичної генетики виникла можливість одужання за допомогою замісної дієтотерапії. В даний час це найбільше стосується:

- A*. Фенілкетонурії
- B. Анемії
- C. Муковісцидозу
- D. Цистинурії
- E. Ахондроплазії

21. У людини з серпоподібно-клітинною анемією біохімічний аналіз показав, що в хімічному складу білка гемоглобіну відбулася заміна глютамінової кислоти на валін. Який тип мутації відбувся?

- A. Геномна
- B. Анеуплоїдія
- C*. Генна
- D. Делеція
- E. Хромосомна аберація

22. У генетично здоровій жінки, яка під час вагітності переохворіла на кореву краснуху, народилася глуха дівчинка з розщілиною верхньої губи та твердого піднебіння. Це є проявом:

- A. Генокопії
- B*. Фенокопії
- C. Генної мутації
- D. Комбінативної мінливості
- E. Хромосомної аберації

23. У мешканців гірських районів Закарпаття внаслідок дефіциту йоду в харчових продуктах

часто зустрічається ендемічний зоб. Яка форма мінливості лежить в основі цього явища?

- A. Геномна мутація
- B. Комбінативна
- C*. Модифікаційна
- D. Хромосомна аберація
- E. Генотипова

24. У Південно-Африканській Республіці широко розповсюджений ген серпоподібно-клітинної анемії, при якій еритроцити мають напівмісяцеву форму внаслідок заміни в 6-му положенні β -ланцюга молекули гемоглобіна глутамінової кислоти (Глу-NH₂) на амінокислоту валін (Вал). Внаслідок якого типу мінливості виникає це захворювання?

- A. Геномної мутації
- B. Хромосомної аберації
- C*. Генної мутації
- D. Модифікаційної мінливості
- E. Комбінативної мінливості

25. При вивченні каріотипу хлопчика з дефектами кінцівок виявлено три хромосоми 13-ї пари. Який тип мутації відбувся в нього?

- A. Поліплоїдія
- B*. Трисомія
- C. Нулісомія
- D. Моносомія
- E. Хромосомна аберація

26. При цитогенетичному дослідженні в клітинах матеріалу викидня виявлено нормальну кількість хромосом (46,XY), проте, одна з хромосом 5-ї пари була вкороченою (5p-). Який тип мутації відбувся в цьому випадку?

- A. Триплоїдія
- B. Трисомія
- C. Нулісомія
- D*. Хромосомна аберація
- E. Моносомія

27. У безплідної жінки 45 хромосом. Генетик встановив синдром Шерешевського-Тернера. Наслідком якого типу мутації є цей стан?

- A. Триплоїдія
- B. Гаплоїдія

- C. Трисомія
- D*. Моносомія
- E. Нулісомія

28. У хромосомі така вихідна послідовність генів: ABCDENKTM. Після мутації ділянка DENK відірвалася та розвернулася на 180°. Який тип мутації відбувся в цьому випадку?

- A*. Інверсія
- B. Делеція
- C. Дуплікація
- D. Транслокація
- E. Транспозиція

29. При цитогенетичному дослідженні в усіх клітинах викидня виявлено по 44 хромосоми, причому відсутні обидві гомологічні хромосоми 1-ї пари. Який тип мутації відбувся в цьому випадку?

- A. Моносомія
- B. Трисомія
- C. Полісомія
- D*. Нулісомія
- E. Триплоїдія

30. Синдром Дауна – приклад найбільш поширеної спадкової хромосомної хвороби людини, зумовленої зміною каріотипу. Який тип мутації спричиняє цю хворобу?

- A. Моносомія-X
- B. Трисомія-13
- C. Трисомія-18
- D*. Трисомія-21
- E. Полісомія-Y

31. У фенотипово здорових батьків народився хворий на фенілкетонурію син, проте, завдяки спеціально розробленій дієтотерапії він розвивався нормально. З яким типом мінливості пов'язаний нормальний розвиток цього хлопчика?

- A. Поліплоїдією
- B. Комбінативною
- C. Анеуплоїдією
- D. Хромосомною аберацією
- E*. Модифікаційною

32. У каріотипі немовля виявлено філадельфійську хромосому. До виникнення якого захворювання може призвести ця мутація?

- A. Едвардса
- B*. Хронічного лейкозу
- C. Шерешевського-Тернера
- D. “Котячого крику”
- E. Дауна

33. Внаслідок впливу радіоактивного випромінювання ділянка хромосоми повернулася на 180° . Який вид хромосомної аберації має місце в цьому випадку?

- A. Дуплікація
- B*. Інверсія
- C. Делеція
- D. Транслокація
- E. Дефішенсі

Генеалогічний і близнюковий методи.

1. У пробанда зрощені пальці на ногах. У трьох його синів також зрощені пальці, а в двох доньок пальці нормальні. В сестер пробанда пальці нормальні. У брата і батька пальці також зрощені. Яку назву отримала ця ознака, що успадковується?

- A. Домінантна
- B. Рецесивна
- C. Зчеплена з X-хромосоною
- D. Автосомна
- E*. Голандрична

2. Після аналізу родоводу лікар-генетик установив, що ознака проявляється в кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку однаково часто, батьки в однаковій мірі передають ознаку дітям. За яким типом успадковується досліджена ознака?

- A*. Автосомно-домінантним
- B. Автосомно-рецесивним
- C. Зчепленим із X-хромосоною домінантним
- D. Зчепленим із X-хромосоною рецесивним
- E. Зчепленим з Y-хромосоною

3. У подружжя народився хворий на гемофілію син. Батьки здорові, а дідусь за материнською лінією мав знижену здатність крові до згортання. Який тип успадкування цієї ознаки?

- A. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний
- C. Зчеплений зі статтю

домінантний

D*. Зчеплений зі статтю рецесивний

E. Неповне домінування

4. При обстеженні 12-річного хлопчика, який відстає в розвитку, виявлено ахондроплазію: непропорційну статуру з помітним укороченням кінцівок, що виникла внаслідок порушення росту епіфізарних хрящів довгих трубчастих кісток. Це захворювання є:

- A. Вродженим
- B. Набутим
- C. Спадковим за рецесивним типом
- D*. Спадковим за домінантним типом
- E. Спадковим зчепленим зі статтю

5. При диспансерному обстеженні хлопчику 7-ми років установлено діагноз – «Синдром Леша-Найхана» (хворіють тільки хлопчики). Батьки здорові, але в дідуся за материнською лінією таке ж захворювання. Який тип успадкування цієї хвороби?

- A. Неповне домінування
- B. Домінантний, зчеплений зі статтю
- C. Автосомно-рецесивний
- D. Автосомно-домінантний
- E*. Рецесивний, зчеплений зі статтю

6. При медико-генетичному консультуванні родини зі спадковою патологією виявлено, що захворювання проявляється через покоління в чоловіків. Який тип успадкування характерний для цієї спадкової аномалії?

- A. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний
- C. Y-зчеплений
- D*. X-зчеплений рецесивний
- E. X-зчеплений домінантний

7. Чоловік, який страждає на спадкове захворювання, одружився зі здоровою жінкою. В них народилося п'ять дітей (три дівчинки та два хлопчика). Усі дівчатка успадкували хворобу від батька. Який тип успадкування цього захворювання?

- A. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний
- C. Y-зчеплений
- D. X-зчеплений рецесивний
- E*. X-зчеплений домінантний

8. При диспансерному обстеженні хлопчику 7-ми років установлено діагноз «Дальтонізм». Його

батьки здорові, кольоросприйняття в них нормальне, в дідуся за материнською лінією виявлено таку ж аномалію. Який тип успадкування цього захворювання?

- A. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний
- C. Y-зчеплений
- D*. X-зчеплений рецесивний
- E. X-зчеплений домінантний

9. Мати і батько були фенотипові здоровими та герозиготними за генотипом. У них народилася хвора дитина, в сечі та крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. З приводу цього був установлений попередній діагноз «Фенілкетонурія». Який тип успадкування цієї хвороби?

- A. Автосомно-домінантний
- B*. Автосомно-рецесивний
- C. Зчеплений із X-хромосою домінантний
- D. Зчеплений із X-хромосою рецесивний
- E. Зчеплений із Y-хромосою

10. Батько та мати фенотипово здорові. У них народилася хвора дитина, в сечі та крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. На підставі цього діагностовано фенілкетонурію. Який тип успадкування цієї хвороби?

- A. Автосомно-домінантний
- B*. Автосомно-рецесивний
- C. Зчеплений із X-хромосою домінантний
- D. Зчеплений із X-хромосою рецесивний
- E. Зчеплений із Y-хромосою

11. У медико-генетичному центрі складено родовід сім'ї, де батько та два сини мають гіпертрихоз (надмірне оволосіння) зовнішніх країв вušних раковин. Ознаку виявлено в дідуся за батьківською лінією та брата батька. У жінок ознаки не виявлено. Який тип успадкування цієї ознаки?

- A. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний

C. Зчеплений із X-хромосою домінантний

D. Зчеплений із X-хромосою рецесивний

E*. Зчеплений із Y-хромосою

12. Студенти аналізують родовід сім'ї, в якій у частини людей зустрічається брахідактилія. В родині співвідношення хворих чоловіків і жінок становить 1:1. Ймовірність народження хворої дитини в хворого-гетерозиготи – 50 %. Який тип успадкування цієї вади розвитку?

- A*. Автосомно-домінантний
- B. Автосомно-рецесивний
- C. Зчеплений із X-хромосою домінантний
- D. Зчеплений із X-хромосою рецесивний
- E. Зчеплений із Y-хромосою

13. Лікарі-генетики зареєстрували, що в одному високогірному закарпатському селі часто народжуються глухонімі діти. В селі високий відсоток близькоспоріднених шлюбів. Батьки хворих дітей часто здорові. Співвідношення здорових до хворих становить приблизно 3:1. Який тип успадкування цієї хвороби?

- A. Автосомно-домінантний
- B*. Автосомно-рецесивний
- C. Зчеплений із X-хромосою домінантний
- D. Зчеплений із X-хромосою рецесивний
- E. Зчеплений із Y-хромосою

14. У новонародженого шкіра суха, вкрита товстим шаром рогових лусок, кровоточить. Після дослідження родоводу його сім'ї встановлено, що ця ознака трапляється в усіх поколіннях лише в чоловіків, тобто успадковується від батька до сина. Яка біологічна закономірність проявляється в цьому випадку?

- A. Одноманітності
- B. Розщеплення
- C. Незалежного успадкування
- D. Зчеплення з X-хромосою
- E*. Зчеплення з Y-хромосою

15. У новонародженого шкіра суха, вкрита товстим шаром рогових лусок, кровоточить. Після дослідження родоводу його сім'ї встановлено, що ця ознака трапляється в усіх поколіннях лише в чоловіків, тобто успадковується від батька до

сина. Яка біологічна закономірність проявляється в цьому випадку?

- A. Одноманітності
- B. Розщеплення
- C. Незалежного успадкування
- D. Зчеплення з X-хромосомою
- E*. Зчеплення з Y-хромосомою

16. Що характерно для монозиготних близнюків?

- A. Завжди різностатеві
- B. Неможливість трансплантації
- C*. Розвиток із однієї яйцеклітини
- D. Дискордантність за групами крові
- E. Мають різні генотипи

17. Що характерно для дизиготних близнюків?

- A. Завжди одностатеві
- B. Можливість трансплантації
- C*. Розвиток із двох яйцеклітин
- D. Конкордантність за групами крові
- E. Мають однакові генотипи

18. Близнюковий метод є одним із методів вивчення спадковості людини. Використання цього методу в медичній генетиці дає можливість встановити:

- A. Діагноз хромосомних хвороб
- B*. Вплив спадковості і чинників довкілля в прояві хвороби
- C. Діагноз хвороб обміну речовин
- D. Тип успадкування генних хвороб
- E. Діагноз генних хвороб

19. Для характеристики моно- та дизиготних близнят у медичній генетиці часто використовують термін “конкордантність”. Що означає це поняття?

- A. Схожість за генотипом
- B. Відмінність за генотипом
- C*. Схожість за фенотипом
- D. Відмінність за фенотипом
- E. Схожість за генотипом і фенотипом

Цитогенетичні методи. Хромосомні хвороби.

1. У каріотипі чоловіка 30-ти років 47 хромосом, причому зайвою є X-хромосома. У нього недорозвинені сім'яники та відсутній сперматогенез. В ядрах соматичних клітин виявлено одне тільце Барра. Про який синдром свідчать вказані каріотип і фенотипові прояви?

- A*. Клайнфельтера
- B. Патау
- C. Едвардса
- D. “Суперчоловіка”
- E. Дауна

2. У жінки при обстеженні клітин слизової оболонки щоки не виявлено статевий хроматин. Яке захворювання можна припустити?

- A. Синдром Дауна
- B. Хвороба Вільсона-Коновалова
- C. Трисомія-X
- D. Синдром Леша-Найхана
- E*. Хвороба Шерешевського-Тернера

3. У пологовому будинку народилася дівчинка з природженими вадами серця, нирок і травної системи. Поставлено попередній діагноз – “Синдром Едвардса”. За допомогою якого методу генетики можна підтвердити діагноз?

- A. X-статевого хроматину
- B. Дерматогліфічного
- C. Біохімічного
- D. Генеалогічного
- E*. Каріотипування

4. При обстеженні дівчини 18 років виявлено недорозвинені яєчники, широкі плечі, вузький таз, вкорочені нижні кінцівки та “шия сфінкса”, на підставі чого встановлено попередній діагноз – “Синдром Шерешевського-Тернера”. За допомогою якого експрес-методу генетики людини можна уточнити цей діагноз?

- A. Близнюкового
- B*. X-статевого хроматину
- C. Популяційно-статистичного
- D. Генеалогічного
- E. Біохімічного

5. Синдром Дауна – найбільш розповсюджене спадкове захворювання, що пов'язано з аномаліями хромосом. Який метод діагностики цього синдрому?

- A*. Каріотипування
 B. Генеалогічний
 C. Біохімічний
 D. Популяційно-статистичний
 E. X-статевого хроматину
6. До медико-генетичного центру звернулися батьки новонародженого з множинними вадами внутрішніх органів (серця, нирок тощо). Лікар-генетик запідозрив синдром Едвардса. Який метод генетики необхідно застосувати для діагностики цього синдрому?
 A. Біохімічний
 B*. Каріотипування
 C. Генеалогічний
 D. X-статевого хроматину
 E. Популяційно-статистичний
7. Відомі трисомна, транслокаційна та мозаїчна форми синдрому Дауна. За допомогою якого методу генетики людини можна диференціювати ці форми хвороби?
 A. Біохімічного
 B. Популяційно-статистичного
 C. Генеалогічного
 D*. Каріотипування
 E. X-статевого хроматину
8. У пологовому будинку народився хлопчик із множинними природженими вадами розвитку внутрішніх органів (серця, нирок, травної системи тощо). Встановлено попередній діагноз – “Синдром Едвардса”. За допомогою якого методу генетики людини можна достовірно підтвердити цей діагноз?
 A. Близнюкового
 B. Генеалогічного
 C. Дерматогліфічного
 D*. Каріотипування
 E. X-статевого хроматину
9. До медико-генетичного центру звернулися батьки новонародженої, в якій спостерігаються аномалії лицьового відділу черепа (мікрогнатія, мікrostомія, вкорочення верхньої губи тощо). Лікар-генетик припустив наявність у дівчинки хромосомної
- хвороби. Який метод медичної генетики необхідно використати для уточнення діагнозу в цьому випадку?
 A. Генеалогічний
 B. Біохімічний
 C. Близнюковий
 D. Моделювання
 E*. Цитогенетичний
10. У пологовому будинку народився хлопчик із вкороченими кінцівками, мікроцефалією, вузькими очними щілинами з косим (антимонголоїдним) розрізом, складкою верхньої повіки біля внутрішнього кута ока (епікант). Встановлено попередній діагноз – “Синдром Дауна”. За допомогою якого метода генетики можна підтвердити (спростувати) цей діагноз?
 A*. Цитогенетичного
 B. Популяційно-статистичного
 C. Біохімічного
 D. Близнюкового
 E. Генеалогічного
11. При дослідженні амніотичної рідини, отриманої під час амніоцентезу, виявлено клітини, ядра яких містять статевий хроматин (тільця Барра). Про що це може свідчити?
 A. Трисомія
 B. Поліплоїдія
 C*. Розвиток плоду жіночої статі
 D. Розвиток плоду чоловічої статі
 E. Генетичне порушення розвитку плоду
12. Мати і батько здорові. Методом амніоцентезу визначено каріотип плода: 45,X0. Який діагноз?
 A. Синдром Едвардса
 B. Синдром «супержінки»
 C. Синдром Патау
 D*. Синдром Шерешевського-Тернера
 E. Синдром «котячого крику»
13. Мати і батько здорові. Методом амніоцентезу визначено каріотип плода: 47,XX,+21. Який діагноз?
 A. Синдром Едвардса
 B*. Синдром Дауна
 C. Синдром Патау
 D. Синдром Шерешевського-Тернера
 E. Синдром «котячого крику»
14. У медико-генетичну консультацію звернулася хвора дівчина з попереднім діагнозом «Синдром Шерешевського-Тернера». Яким методом

вивчення спадковості людини можна уточнити цей діагноз?

- A. Генеалогічний
- B. Гібридизації
- C. Біохімічний
- D. Дерматогліфіки
- E*. Цитогенетичний

15. У жінки при обстеженні клітин слизової оболонки щоки не виявлено грудочок статевого хроматину. Яке захворювання можна припустити в неї?

- A*. Синдром Шерешевського-Тернера
- B. Трисомія-Х
- C. Синдром Дауна
- D. Синдром «котячого крику»
- E. Синдром Патау

16. У каріотипі матері виявлено 45 хромосом. Установлено, що це пов'язано з транслокацією 21-ї хромосоми на 15-ту. Каріотип батька в нормі. Яке захворювання найбільш ймовірно в дитини?

- A. Синдром Клайнфельтера
- B*. Синдром Дауна
- C. Синдром Едвардса
- D. Синдром Патау
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

17. У дитини зі спадково обумовленими вадами зразу ж після народження спостерігався характерний синдром, що дістав назву «крику кішки». При цьому в ранньому дитинстві малюки мають «нявкаючий» тембр голосу. Яку зміну буде виявлено при дослідженні каріотипу цієї дитини?

- A. Додаткова 21-ша хромосома
- B*. Делеція короткого плеча 5-ї хромосоми
- C. Додаткова Х-хромосома
- D. Нестача Х-хромосоми
- E. Додаткова Y-хромосома

18. У здорових батьків із необтяженою спадковістю народилася дитина з численними природженими вадами розвитку. Цитогенетичний аналіз

виявив в соматичних клітинах трисомію за 13-ю хромосомою (синдром Патау). З яким генетичним явищем пов'язано народження цієї дитини?

- A*. Порушенням гаметогенезу
- B. Соматичною мутацією
- C. Рецесивною мутацією
- D. Домінантною мутацією
- E. Хромосомною аберацією

19. Жінці встановлено діагноз «Синдром Шерешевського-Тернера», її каріотип: 45, X0. Яку кількість автосом буде виявлено в цієї хворої?

- A. Жодної
- B. 1
- C. 2
- D*. 44
- E. 45

20. При обстеженні 7-річної дівчинки виявлено такі ознаки: низький зріст, широке округле обличчя, близько розміщені очі з вузькими очними щілинами, напіввідкритий рот. Також діагностовано природжену ваду серця. Ці клінічні ознаки найбільш характерні для синдрому Дауна. Яка генетична причина цієї патології?

- A. Нерозходження статевих хромосом
- B. Часткова моносомія
- C. Трисомія за Х-хромосомою
- D. Трисомія 13-ї хромосоми
- E*. Трисомія 21-ї хромосоми

21. Людина з каріотипом 46, XY має жіночий фенотип із розвиненими зовнішніми вторинними статевими ознаками. Який попередній діагноз встановить лікар за цією інформацією?

- A*. Синдром Моріса
- B. Синдром Дауна
- C. Синдром Шерешевського-Тернера
- D. Синдром «суперчоловіка»
- E. Синдром Клайнфельтера

22. У буккальних мазках епітелію жінки в ядрі клітин виявлено по два тільця Барра. Для якого синдрому характерно описане?

- A. Трисомія за 21-ю автосомою
- B. Трисомія за Y-хромосомою
- C. Трисомія за 13-ю автосомою
- D. Моносомія за Х-хромосомою
- E*. Трисомія за Х-хромосомою

23. Лікар-генетик установив каріотип хворої на синдром Шерешевського-Тернера: 45, X0. Які хромосоми було виявлено в цієї жінки?

- A*. 44 автосоми +

- 1 X-хромосома
 В. 43 автосоми +
 2 X-хромосоми
 С. 44 автосоми +
 2 X-хромосоми
 D. 45 автосом +
 жодної X-хромосоми
 Е. 42 автосоми +
 3 X-хромосоми
24. У чоловіка 32-х років виявлено високий зріст, гінекомастію, оволосіння за жіночим типом, високий тембр голосу, недоумкуватість і безпліддя. Установлено попередній діагноз – «Синдром Клайнфельтера». Що необхідно дослідити для уточнення цього діагнозу?
 А*. Каріотип
 В. Лейкоцитарну формулу
 С. Групу крові та резус-фактор
 D. Сперматогенез
 Е. Родовід
25. У жінки під час овогенезу (в мейозі) статеві хромосоми не розійшлися до протилежних полюсів клітини. Яйцеклітина запліднена нормальним сперматозоїдом. Яке хромосомне захворювання можливо в дитини?
 А. Синдром Едвардса
 В. Синдром Патау
 С. Синдром Дауна
 D. Синдром «котячого крику»
 Е*. Синдром Шерешевського-Тернера
26. Юнак був обстежений у медико-генетичній консультації. Виявлений каріотип: 47,XYУ. Який найбільш імовірний діагноз?
 А*. Синдром «суперчоловіка»
 В. Синдром Патау
 С. Синдром Шерешевського-Тернера
 D. Синдром Клайнфельтера
 Е. Синдром Едвардса
27. Під час дослідження клітин буккального епітелію слизової оболонки щоки в пацієнта чоловічої статі виявлено два тільця Барра. Який можливий діагноз?
 А. Синдром Шерешевського-Тернера
 В. Синдром Патау
 С*. Синдром Клайнфельтера
 D. Синдром «супержінки»
 Е. Синдром «суперчоловіка»
28. У медико-генетичну консультацію звернулася хвора дівчина з попереднім діагнозом «Синдром Шерешевського-Тернера». Яким генетичним методом можна уточнити діагноз?
 А. Генеалогічний
 В. Гібридизації
 С. Біохімічний
 D. Дерматогліфіки
 Е*. Цитогенетичний
29. До приймальної медико-генетичної консультації звернулася пацієнтка. При огляді виявлено такі симптоми: трапецієподібна шийна складка («шия сфінкса»), широка грудна клітка, широко розташовані слабо розвинені соски. Який найбільш імовірний діагноз пацієнтки?
 А. Синдром «крику кішки»
 В. Синдром Моріса
 С. Синдром Клайнфельтера
 D. Синдром Патау
 Е*. Синдром Шерешевського-Тернера
30. У медико-генетичну консультацію звернувся юнак із попереднім діагнозом «Синдром Клайнфельтера». Яким генетичним методом можна уточнити цей діагноз?
 А. Генеалогічний
 В. Близнюковий
 С. Біохімічний
 D. Популяційно-статистичний
 Е*. Цитогенетичний
31. При цитогенетичному дослідженні в клітинах абортваного ембріону виявлено 44 хромосоми, відсутність обох хромосом 3-ї пари. Яка мутація відбулася?
 А*. Нулісомія
 В. Хромосомна аберация
 С. Генна
 D. Полісомія
 Е. Моносомія
32. За допомогою методу каріотипування в новонародженої дитини з множинними дефектами черепа, кінцівок і внутрішніх органів

виявлено три хромосоми 13-ї пари. Який діагноз буде встановлено?

- A. Синдром Едвардса
- B. Синдром Дауна
- C*. Синдром Патау
- D. Синдром Клайнфельтера
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

33. Каріотип чоловіка 47 хромосом, в ядрі соматичної клітини виявлено тільки Барра. Спостерігається ендокринна недостатність: недорозвиток сім'яників, відсутність сперматогенезу. Про яке захворювання свідчить цей фенотип?

- A. Синдром Шерешевського-Тернера
- B*. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром Дауна
- D. Синдром Едвардса
- E. Синдром Патау

34. У медико-генетичну консультацію звернувся юнак із приводу відхилень у фізичному та статевому розвитку. При мікроскопії клітин слизової оболонки рота виявлено одне тільки Барра. Який найбільш імовірний каріотип цього хворого?

- A. 47,XY,+21
- B. 45,X0
- C. 47,XY
- D. 47,XY,+18
- E*. 47,XXY

35. При обстеженні буккального епітелію чоловіка з євнухоїдними ознаками в багатьох клітинах виявлено статевий X-хроматин. Для якої хромосомної хвороби це характерно?

- A. Трисомія за X-хромосомою
- B. Синдром Дауна
- C. Синдром Марфана
- D*. Синдром Клайнфельтера
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

36. У новонародженого спостерігається деформація мозкового та лицьового черепа, мікрофтальмія, спотворення вušних раковин, «вовча паща» тощо. Каріотип дитини:

47,XY,+13. Про яку хворобу йдеться?

- A*. Синдром Патау
- B. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром Едвардса
- D. Синдром Дауна
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

37. У медико-генетичному центрі проведено каріотипування дитини з такими ознаками: укорочення кінцівок, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікант, розумова відсталість, порушення будови внутрішніх органів тощо. Укажіть найбільш імовірний каріотип:

- A*. 47,XY,+21
- B. 47,XY,+18
- C. 47,XX,+13
- D. 47,XXY
- E. 47,XXX

38. При обстеженні дівчини 18 років виявлено ознаки: недорозвинення яєчників, широкі плечі, вузький таз, укорочення нижніх кінцівок, «шия сфінкса», розумовий розвиток не порушено. Установлено діагноз – «Синдром Шерешевського-Тернера». Які порушення хромосом виявлено в хворої?

- A. Трисомія-X
- B*. Моносомія-X
- C. Нулісомія-X
- D. Трисомія-18
- E. Трисомія-13

39. Аналіз клітин, отриманих із амніотичної рідини, на статевий хроматин указав, що клітини плоду містять по два тільки статевого хроматину (тільки Барра). Яке захворювання діагностовано в плоду вагітної?

- A. Хвороба Дауна
- B. Синдром Шерешевського-Тернера
- C. Синдром Патау
- D. Синдром Едвардса
- E*. Трисомія-X

40. До медико-генетичної консультації звернувся чоловік із приводу безпліддя. В ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки виявлено одне тільки Барра. Причиною цього стану може бути:

- A. Синдром Шерешевського-Тернера
- B*. Синдром Клайнфельтера
- C. Трипло-У
- D. Трипло-X

Е. Синдром Дауна
41. До лікаря звернулася жінка 25 років зі скаргами на дисменорею та безпліддя. При обстеженні виявлено: зріст 145 см, недорозвинені вторинні статеві ознаки, на шиї крилоподібні складки. При Цитогенетичному дослідженні в соматичних клітинах не виявлено тільки Барра. Який діагноз установив лікар?

- A*. Синдром Шерешевського-Тернера
- B. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром трисомії-18
- D. Синдром трисомії-X
- E. Синдром Моріса

42. У новонародженої дитини виявлено наступну патологію: аномалія розвитку нижньої щелепи та гортані, що супроводжується характерними змінами голосу, а також мікроцефалія, вада серця, чотирьохпалість. Найбільш імовірною причиною таких аномалій є делеція:

- A*. Короткого плеча 5-ї хромосоми
- B. Короткого плеча 7-ї хромосоми
- C. Короткого плеча 9-ї хромосоми
- D. Короткого плеча 11-ї хромосоми
- E. Довгого плеча 21-ї хромосоми

43. При дослідженні клітин буккального епітелію в чоловіка виявлено 2 тільки Барра. Який каріотип цього чоловіка?

- A. 46, XY
- B. 47, XXU
- C. 47, XYU
- D*. 48, XXXU
- E. 48, XXUU

44. У новонародженого виявлено ознаки гермафродитизму. Який метод медичної генетики застосують лікарі для встановлення статі дитини?

- A. Біохімічний
- B. Генеалогічний

- C*. Цитогенетичний
- D. Гібридизації
- E. Моделювання

45. Під час цитогенетичного дослідження в пацієнта виявлено клітини з хромосомними наборами 46, XY та 47, XXU у приблизно однаковим частинах. Який діагноз установить лікар?

- A. Синдром Дауна
- B. Синдром Едвардса
- C. Синдром Патау
- D. Синдром полісомії-Y
- E*. Синдром Клайнфельтера

46. У новонародженого виявлено мікроцефалію, природжену ваду серця, чотирипалість, аномалію розвитку нижньої щелепи та гортані, що супроводжується характерними змінами голосу, котрі нагадують котячий крик. Делеція короткого плеча якої хромосоми стала ймовірною причиною таких патологій?

- A*. 5-ї
- B. 8-ї
- C. 13-ї
- D. 18-ї
- E. 21-ї

47. В ядрах більшості епітеліальних клітин слизової оболонки щоки чоловіка виявлено грудочки X-статевого хроматину. Для якого синдрому це характерно?

- A. "Суперчоловіка"
- B*. Клайнфельтера
- C. Патау
- D. Едвардса
- E. Дауна

Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Моногенні хвороби.

Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування.

1. Люди, які мешкають у різних регіонах Земної кулі, відрізняються фенотипово (негроїди, монголоїди, європеїди). Дією якої форми добору це можна пояснити?

- A*. Дизруптивний
- B. Штучний
- C. Стабілізуючий
- D. Статевий
- E. Рушійний

2. У дитини з білявим волоссям і блідою шкірою відмічаються збільшений тонус м'язів, судоми недоумкуватість. Який із методів вивчення спадковості людини необхідно застосувати для встановлення діагнозу цієї ензимопатії?

- A. Цитогенетичний
- B. Популяційно-статистичний
- C*. Біохімічний
- D. Генеалогічний
- E. Гібридизації

3. У чоловіка діагностовано галактоземію – хворобу накопичення. За допомогою якого методу вивчення спадковості людини можна діагностувати цю хворобу?

- A. Генеалогічний
- B. Близнюковий
- C. Популяційно-статистичний
- D*. Біохімічний
- E. Цитогенетичний

4. Першим етапом діагностики спадкових хвороб, зумовлених порушенням обміну речовин, є скринінг-метод, після якого використовують більш точні методики дослідження ферментів, амінокислот тощо. Яку назву дістав цей метод?

- A*. Біохімічний
- B. Популяційно-статистичний
- C. Гібридизації
- D. Цитогенетичний
- E. Генеалогічний

5. У малярійного плазмодія – збудника триденної малярії розрізняють два штами: південний і північний. Вони відрізняються тривалістю інкубаційного періоду: в південного штаму він короткий, а в північного – довгий. Дія якого виду добору виявляється при цьому?

- A*. Дизруптивного
- B. Статевого
- C. Рушійного
- D. Стабілізуючого
- E. Штучного

6. В Україні запроваджено масовий скринінг новонароджених на декілька спадкових генних захворювань, у тому числі – на фенілкетонурію. Який метод вивчення спадковості людини при цьому використовують?

- A. Генеалогічний
- B. Близнюковий
- C. Популяційно-статистичний
- D*. Біохімічний
- E. Цитогенетичний

7. У новонародженої діагностовано судоми, блювоту, жовтяницю та специфічний запах сечі. Лікар-генетик запідозрив спадкову хворобу обміну речовин. Який метод вивчення спадковості людини потрібно використати при цьому для встановлення точного діагнозу?

- A. Дерматогліфіки
- B. Популяційно-статистичний
- C. Цитогенетичний
- D. Близнюковий
- E*. Біохімічний

8. Амніотична рідина містить білки, вуглеводи, фосфоліпіди, мінеральні солі, гормони, сечовину, а також злучені клітини епідермісу його шкіри. Який метод генетики застосують лікарі для встановлення статі дитини, досліджуючи вміст цієї рідини?

- A*. Біохімічний
- B. Генеалогічний
- C. Цитогенетичний
- D. Гібридизації
- E. Моделювання

9. У наш час при деяких спадкових хворобах, котрі раніше вважали невиліковними, існує можливість одужання за допомогою замісної дієтотерапії. Хворих на яке захворювання можна вилікувати саме таким чином?

- A*. Фенілкетонурію
- B. Альбінізм
- C. Гемофілію
- D. Дальтонізм
- E. Муковісцидоз

10. Чисельність секти дункерів, які мешкають у долині ріки Рон (Швейцарія), складає 2200 осіб, частота близькоспоріднених (родинних, інцестних) шлюбів – 85 %, природний приріст населення – 20 %, міграція з інших груп – 2 %. Яку назву отримало це угруповання людей?

- A. Вид

- В. Ідеальна популяція
 С. Реальна популяція
 D*. Дем
 Е. Ізолят
11. Чисельність секти амішей (мормонів-менонітів), які мешкають в окрузі Ланкастер штату Пенсільванія (США), складає 1400 осіб, частота близькоспоріднених (родинних, інцестних) шлюбів – 95 %, природний приріст населення – 25 %, міграція з інших груп – 1 %. Яку назву отримало це угруповання людей?
 А. Вид
 В. Ідеальна популяція
 С. Реальна популяція
 D. Дем
 Е*. Ізолят
12. Для якого угруповання людей є справедливим закон Харді-Вайнберга?
 А. Численна популяція
 В*. Ідеальна популяція
 С. Дем
 D. Ізолят
 Е. Вид
13. Формулу закону генетичної рівноваги було виведено в 1908 р. математиком Дж. Харді та лікарем В. Вайнбергом для ідеальної популяції. Що характерно для цієї популяції?
 А. Обмежена чисельність
 В*. Відсутність мутацій
 С. Дія природного добору
 D. Відсутність панміксії
 Е. Наявність міграції
14. На фоні загальної тенденції до збільшення чисельності людей в історичному аспекті мали місце окремі непоодинокі випадки значного зниження цього демографічного показника, обумовлені пандеміями чуми з великою летальністю. Прикладом якого елементарного еволюційного фактору є ці зміни чисельності людей?
 А. Мутаційного процесу
 В. Ізоляції
 С. Дрейфу генів
 D. Генетичного тягара

- Е*. Популяційних хвиль
15. У клініку госпіталізовано півторарічного хлопчика, в якого під час обстеження виявлено порушення функцій вищої нервової діяльності, недоумкуватість, розлади регуляції рухових функцій, слабку пігментацію шкіри, специфічний мишачий запах сечі, в крові – підвищений вміст амінокислоти фенілаланіну. Для якої генної хвороби характерні ці ознаки?
 А. Галактоземія
 В. Гемофілія
 С. Альбінізму
 D. Муковісцидозу
 Е*. Фенілкетонурія
16. У хворого під час обстеження в крові та сечі виявлено фенілпіровиноградну кислоту, діагностовано фенілкетонурію. Який метод медичної генетики використано для цього?
 А. Генеалогічний
 В. Популяційно-статистичний
 С*. Біохімічний
 D. Цитогенетичний
 Е. Близнюковий
17. За яким типом успадковується більшість спадкових хвороб обміну речовин у людини?
 А. Автосомно-домінантним
 В*. Автосомно-рецесивним
 С. Зчепленим із Х-хромосою домінантним
 D. Зчепленим із Х-хромосою рецесивним
 Е. Зчепленим із Y-хромосою

**Тестові завдання з лекції
 «Регенерація. Трансплантація. Гомеостаз».**

1. Сорокарічному пацієнту видалено ліву нирку внаслідок її злоякісної пухлини. Через 2 роки за даними ультразвукового дослідження встановлено, що його права нирка збільшилася в розмірах майже в півтора рази. Результати загального аналізу сечі, інших досліджень виявили поступове поліпшення функціонування правої нирки. Вкажіть, який тип регенерації відбувся в цій ситуації?
 А*. Регенераційна гіпертрофія
 В. Морфалаксис
 С. Епіморфоз
 D. Гетероморфоз

- Е. Патологічна регенерація
2. У науково-дослідній лабораторії проведено експерименти з регенерації у в'їчастих черв'яків – молочно-білих планарій. Протягом експерименту дорослих черв'яків розрізали на декілька частин, потім спостерігали подальше відновлення з отриманих фрагментів окремих особин. Регенерація відбувалася таким чином: спочатку відновлювалися головний і хвостовий кінці, ротовий отвір, форма тіла, але вони були значно менших розмірів від дорослих черв'яків, потім спостерігалося збільшення розмірів тіла. Який це тип регенерації?
- А*. Морфалаксис
 В. Регенераційна гіпертрофія
 С. Епіморфоз
 D. Гетероморфоз
 Е. Патологічна регенерація
3. Хлопцю 15 років після падіння в спортзалі видалено частину селезінки. Через деякий час замість видаленої селезінки відбулася її регенерація, причому відновилися не форма, а маса органа за рахунок розмноження клітин, які залишилися. Який тип регенерації відбувся в цьому випадку?
- А*. Ендоморфоз
 В. Морфалаксис
 С. Епіморфоз
 D. Гетероморфоз
 Е. Патологічна
4. У наукових лабораторіях для вивчення можливостей трансплантації органів від тварини до людини проводять дослідження з пересадки органів між різними видами тварин. Який тип трансплантації застосовують у цих випадках?
- А. Алотрансплантацію
 В*. Ксенотрансплантацію
 С. Ізотрансплантацію
 D. Ауотрансплантацію
 Е. Гетеротрансплантацію
5. Пацієнту призначено операцію з трансплантації лівої нирки внаслідок її гідронефрозу; донором нирки обрано

- його монозиготного брата-близнюка. Який тип трансплантації застосовано в цьому випадку?
- А. Ксенотрансплантацію
 В. Алотрансплантацію
 С*. Ізотрансплантацію
 D. Ауотрансплантацію
 Е. Гетеротрансплантацію
6. Дівчинка 10-ти років одержала опіки обличчя III-IV ступенів. Хірурги виконали пластичну операцію з пересадки шкіри, що її взято з іншої ділянки тіла цієї ж дитини. Який тип трансплантації було застосовано в цьому випадку?
- А. Ксенотрансплантацію
 В. Алотрансплантацію
 С. Ізотрансплантацію
 D*. Ауотрансплантацію
 Е. Гетеротрансплантацію
7. У клініці проведено трансплантацію фрагмента донорської шкіри пацієнту з опіками III-IV ступенів. На 7-му добу після операції стан пацієнта значно погіршився: підвищилася температура, з'явилося почервоніння та набряки шкіри біля зони трансплантації, що дозволило зробити висновок про розвиток гострої реакції відторгнення трансплантата. Причиною такої реакції є несумісність донора та реципієнта за:
- А. Цитоплазматичними білками
 В*. Антигенами HLA-комплексу
 С. Будовою нуклеїнових кислот
 D. Групами крові
 Е. Резус-фактором
8. Хворому чоловіку з природженою вадою серця пересаджено донорський орган. Через добу почався процес відторгнення трансплантату. Які клітини імунної системи включились у забезпечення цього процесу?
- А. В-лімфоцити
 В. Плазмацити
 С. Т-лімфоцити-хелпери
 D. Т-лімфоцити-супресори
 Е*. Т-лімфоцити-кілери
9. У практичній медицині України для трансплантації використовують тканини і органи тваринного походження (клапани серця свині, сполучні тканини свинячого, бичачого походження тощо). Який це тип трансплантації?
- А. Ізотрансплантація
 В. Алотрансплантація

- C*. Ксенотрансплантація
- D. Аутоотрансплантація
- E. Гомотрансплантація

Тестові завдання з тем СРС розділу 2.

1. Процеси старіння людини в значній мірі пов'язані з накопиченням в організмі мутантних клітин. Які клітини імунної системи приймають участь в їх знищенні?

- A. Т-лімфоцити–хелпери
- B. Т-лімфоцити–супресори
- C*. Т-лімфоцити–кілери
- D. В-лімфоцити
- E. Плазмацити

2. Експерт-криміналіст задля ідентифікації особи людини, яка вчинила злочин, вивчив рельєф і візерунки шкіри на подушечках пальців і долонях. Який метод генетики людини застосовано в цьому випадку?

- A. Клініко-генеалогічний
- B. Цитогенетичний
- C. Біохімічний
- D. Популяційно-статистичний
- E*. Дерматогліфічний

3. У 1960 р. мікробіолог Ж. Барський, вирощуючи поза організмом у культурі тканини клітини двох ліній мишей, помітив, що деякі клітини за своїми морфолого-біохімічними ознаками виявилися проміжними між вихідними батьківськими клітинами. Родоначалником якого методу генетики вважають цього вченого?

- A. Клініко-генеалогічного
- B. Цитогенетичного
- C*. Гібридизації соматичних клітин
- D. Імунологічного
- E. Біохімічного

4. Лікарі-науковці задля відтворення певних спадкових аномалій людини (гемофілія, м'язова дистрофія, незарощення верхньої губи, верхньої щелепи, твердого піднебіння тощо)

підбирають і вивчають мутантні лінії тварин (собак, морських свинок, ховрахів, мишей, пацюків тощо), які мають подібні порушення. Теоретичне підґрунтя цих досліджень закладено законом гомологічних рядів Вавилова. Який метод генетики людини провадять таким чином?

- A. Цитогенетичний
- B. Біохімічний
- C. Популяційно-статистичний
- D*. Моделювання
- E. Імунологічний

5. Біоритми тривалістю 28 діб виражені в мешканців прибережних районів. У жінок цим ритмам підпорядкований менструальний цикл. Яку назву отримали ці біоритми?

- A. Циркадних
- B. Циркадіанних
- C. Синодичних
- D*. Місяцевих
- E. Річних

6. Психолог Г. Свобода та лікар В. Флейс встановили, що в кожній людині з моменту народження є три цикли, що пов'язані з фізіологічною (23 доби), емоційною (28 діб), інтелектуальною (33 доби) активністю. Посередині кожного циклу є день, коли знижується працездатність, фізичний, емоційний, інтелектуальний стан. Яку назву він отримав?

- A*. Нульовий
- B. Позитивний
- C. Негативний
- D. Акрофаза
- E. Лаг-фаза

7. Для обґрунтування значення біоритмів у адаптації до умов життя людини з урахуванням вікового аспекту лікарями виявлено, що у сорокарічного чоловіка після одноразового вживання великої кількості алкогольних напоїв порушилися фізіологічні процеси (хода, сон, фізична активність, психічний стан, мислення тощо), котрі майже відновилися через 36-48 годин. Яка наука вивчає ці процеси, що виникають під впливом різних умов довкілля?

- A. Геронтологія
- B. Геріатрія
- C. Реаніматологія
- D. Хронофармакологія
- E*. Хрономедицина

8. Сорокап'ятирічний чоловік, який працював декілька років у Заполяр'ї, здійснив переліт рейсом “Норильськ-Москва-Одеса”. Внаслідок цього в нього розвинувся десинхроноз біоритмів – порушився цикл “сон–неспання”, знизилася фізична активність, емоційний стан тощо. Які умови найбільш сприяли порушенню біоритмів у цій ситуації?

- A. Швидкий переїзд у межах одного годинного пояса
- B. Повільний переїзд у межах одного годинного пояса
- C*. Швидкий переїзд через декілька годинних поясів
- D. Повільний переїзд через декілька годинних поясів
- E. Швидкий переїзд на коротку відстань

9. Турист здійснив трансконтинентальний переліт у межах одного меридіану рейсом “Одеса-Стамбул-Кейптаун (ПАР)”. При цьому порушення біоритмів не відмічено. Які умови призвели до того, що організм мандрівника не відреагував на цю подорож?

- A*. Швидкий переліт у межах одного годинного пояса
- B. Повільний переліт у межах одного годинного пояса
- C. Швидкий переліт через декілька годинних поясів
- D. Повільний переліт через декілька годинних поясів
- E. Швидкий переліт на коротку відстань

10. Із тканини пухлини гіпофіза людини лікарі-генетики виділили молекулу іРНК, котру використали як матрицю для синтезу двохланцюгової молекули ДНК-копії (зворотна транскрипція). За допомогою рестриктази розрізали молекулу ДНК і виділили ген гормону соматотропіну, котрий вбудували в геном бактерії. Вони почали продукувати соматотропін гіпофіза, що

використовують у лікуванні дітей, які хворіють на гіпофізарний нанізм (карликовість). Яка галузь біотехнології займається описаним?

- A. Клітинна інженерія
- B. Мікробна технологія
- C. Геномна інженерія
- D. Культура клітин
- E*. Генна інженерія

11. Для вирішення проблеми отримання гормону інсуліну лікарі-генетики хіміко-ферментативним шляхом синтезували ген і перенесли його в клітини кишкової палички. З виробленого бактеріями проінсуліну легко отримують інсулін із метою лікування цукрового діабету. Яка галузь біотехнології займається описаним?

- A. Клітинна інженерія
- B. Мікробна технологія
- C. Геномна інженерія
- D. Культура клітин
- E*. Генна інженерія